

Aus dem Institut für Humangenetik und Anthropologie
der Universität Erlangen-Nürnberg
(Direktor: Professor Dr. med. G. Koch)

Ophthalmologische Befunde bei Zwillingen

(dargestellt nach den Veröffentlichungen der Jahre
1948–1974)

Inaugural - Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde
dem Fachbereich Medizin
der Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg

vorgelegt von
Hubert Meyer
aus Wemding

Aus dem Institut für Humangenetik und Anthropologie
der Universität Erlangen-Nürnberg
(Direktor: Professor Dr. med. G. Koch)

Ophthalmologische Befunde bei Zwillingen

(dargestellt nach den Veröffentlichungen der Jahre
1948-1974)

Inaugural - Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde
dem Fachbereich Medizin
der Friedrich-Alexander-Universität
Erlangen-Nürnberg

vorgelegt von
Hubert Meyer
aus Wemding

Gedruckt mit Erlaubnis des Fachbereiches Medizin
der Universität Erlangen-Nürnberg



Dekan: Prof. Dr. E. Rügheimer
Referent: Prof. Dr. G. Koch

Tag der mündlichen Prüfung: 31.5.1976

Inhaltsverzeichnis

	Seite
1. Einleitung	1
2. Augenmerkmale und polysymptomatische Ähnlichkeitsdiagnose	2
3. Mißbildungen und Krankheiten des Auges (Einteilung nach Klein und Franceschetti, 1964)	4
4. Affektionen des Bulbus	5
4.1. Spaltbildungen des Auges sowie verwandte Fehlbildungen	5
4.1.1. Aniridie	5
4.1.2. Ectopia lentis	7
4.1.3. Anisokorie	7
4.1.4. Mikrophthalmie	8
4.1.5. Mikrophthalmie-Anophthalmie	8
4.2. Primäres Glaucom	10
4.3.1. Myopie	11
4.3.2. Hypermetropie	12
5. Affektionen der äußeren Augenmuskeln	13
5.1. Ptosis der Oberlider	13
5.2. Ophthalmoplegia externa	13
5.2.1. Ophthalmoplegia Mm. recti externi	13
5.2.2. Kongenitale motorische Apraxie	14
5.2.3. Moebius-Syndrom	14
5.2.4. Stilling-Duane-Türksches Syndrom	15
5.3. Erbllicher Nystagmus	15
5.4. Strabismus	16
6. Lidaffektionen	18
6.1. Ankyloblepharon	18

	Seite
7. Bindehautaffektionen	18
7.1. Epithel-Bindegewebsnaevus	18
7.2. Epibulbäres Dermoid	19
8. Pigmentanomalien des Auges	20
8.1. Albinismus	20
8.2. Klein-Waardenburg-Syndrom	22
9. Affektionen der Hornhaut	23
9.1. Keratokonus	23
9.2. Kongenitales Hornhautstaphylom	24
9.3. Anhang: Arcus senile	24
9.4. Fleckige Hornhauttrübung	25
9.5. Kongenitale Hornhautdegeneration	25
10. Linsentrübungen	27
10.1. Cataracta zonularis	27
10.2. Juveniler Katarakt (Cataracta juvenilis)	27
10.3. Fuchs'sche Heterochromie-Zyklitis	28
11. Funktionelle Netzhautstörungen	29
12. Tapeto-retinale Heredodegeneration (Abiotrophien)	31
12.1. Infantile tapeto-retinale Amaurose (Leber)	31
12.2. Retinitis pigmentosa	31
12.3. Hereditäre Makulaaffektionen	33
12.3.1. Makulaaplasie	33
12.3.2. Senile Makuladegeneration	33
12.3.3. Malattia leventinese	33
13. Tumorale und pseudotumorale Netzhautaffektionen	36
13.1. Retinoblastom	36

	Seite
14. Hyaloideo-retinale Degenerationen	38
14.1. Degeneratio hyaloideo-retinalis vom dominanten Typ	38
14.2. Idiopathische Netzhautspaltung (Retinoschisis)	39
15. Hereditäre Opticusatrophien	41
15.1. Congenitale hereditäre Opticusatrophie	41
15.2. Leber'sche Opticusatrophie	42
16. Exogen bedingte Augenstörungen	43
16.1. Rötelnembryopathie	43
16.2. Toxoplasmose	43
16.3. Retrolentale Fibroplasie	44
17. Entzündliche Erkrankungen	45
18. Traumatische Schädigungen	46
19. Zusammenfassung	49
20. Schrifttumsverzeichnis	50
21. Lebenslauf	



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41543124_0074

1. Einleitung:

Eine zusammenfassende Darstellung über Zwillingsforschung in der Ophthalmologie (twin research in ophthalmology) wurde 1950 in Band IV der Documenta ophthalmologica. Advances in ophthalmology von P.J. WAARDENBURG veröffentlicht. Sie wurde unter dem Datum vom 16. 8. 1948 abgeschlossen.

Eine weitere geschlossene Darstellung über ophthalmologische Befunde bei Zwillingen ist in dem Standardbuch von LUIGI GEDDA "Studio dei gemelli", Edizione Orizzonte Medico, Roma, 1951 vorhanden: "Malattie dell'apparato visivo", Seite 797 - 813.

Weitere wichtige Darstellungen der gesamten genetischen Literatur in der Ophthalmologie finden sich in den Monographien von A. SORSBY "Genetics in ophthalmology", Butterworth and Co. London, 1951, in der Monographie von J. FRANÇOIS "L'hérédité en ophtalmologie", Masson et Cie, 1958 sowie in dem zweibändigen Werk von P.J. WAARDENBURG, A. FRANCESCHETTI und D. KLEIN "Genetic in Ophthalmology", Royal van Gorcum, Assen, 1961 und 1963.

Die vollständigste Darstellung des deutschen Schrifttums ist der von D. KLEIN und A. FRANCESCHETTI 1964 veröffentlichte Handbuchbeitrag "Mißbildungen und Krankheiten des Auges" in Band IV des von P.E.BECKER herausgegebenen Handbuchs der Humangenetik, Georg Thieme, Stuttgart, 1964.

2. Augenmerkmale und polysymptomatische Ähnlichkeitsdiagnose:

NOYORI (1955) sowie KLEBERGER u. GRAFE (1964) bestätigten mit Zwillingsuntersuchungen, daß Irisfarbe und -struktur - wie bisher - wichtige Merkmale der polysymptomatischen Ähnlichkeitsdiagnose sind. NOYORI untersuchte 28 EZ- und 2 ZZ-Paare, KLEBERGER u. GRAFE 31 Zwillingspaare und 2 Drillinge.

VRBA (1965) untersuchte bei 36 EZ- und bei 76 ZZ-Paaren die Regenbogenhautfarbe, die Pupillenweite, den mydriatischen Effekt des Bromsalzes von Hydroxyamphetonin sowie das Knochenalter. Ergebnisse: die Konkordanz der Regenbogenhautfarbe betrug bei EZ 86 %, bei ZZ gleichen Geschlechts 28 %, verschiedenen Geschlechts 27 %. Die Konkordanz der Pupillenweite war bei EZ 100 %, bei ZZ gleichen Geschlechts 58 %, verschiedenen Geschlechts 48 %. Die Konkordanz des mydriatischen Effekts des Hydroxyamphetonins betrug bei EZ 82 %, bei ZZ gleichen Geschlechtes 50 %, verschiedenen Geschlechts 31 %. Das Knochenalter war konkordant bei EZ in 100 %, bei ZZ gleichen Geschlechts in 58 %, verschiedenen Geschlechts in 22 % der Fälle.

Untersuchungen des Augenhintergrundes wurden von LEHRFELD (1948), TOWER (1955) und PLATT und LAWTON (1956) durchgeführt. Nach PLATT und LAWTON (1956) besteht bei EZ oft eine allgemeine Ähnlichkeit in der Struktur der Papille, im Eintritt und Austritt der Gefäße, jedoch zeigen sich große Unterschiede in der Zeichnung und Verteilung der Gefäße, so daß nach diesen Autoren "die Methode nicht zur Erkennung der Zygote geeignet ist". Auch TOWER (1955) fand bei der Untersuchung von 6 EZ-Paaren, daß die "Gegend der Papillen in hohem Maße übereinstimmt, während der Verlauf der Gefäße nur sehr wenig ähnlich ist. Auch die Macula und die perimaculäre Region korrespondieren weitgehend".

Aufnahmen des Fundus bei EZ, die JOLY-LAVAT (1954) bei 20 EZ (darunter einem zweieiigen Drillingspaar) nach der Papillenform, der Art der Verteilung der Zentralgefäße, der Ausbildung der Fovea sowie nach der Stärke der Pigmentierung miteinander verglichen, ergaben folgendes:

"Bei 17 von den 20 Augenpaaren stimmte der Pigmentgehalt bzw. die Pigmentverteilung überein. Übereinstimmung von Größe und Form der Papille bei 19 Augenpaaren, dabei bestand viermal ein gleicher Pigmentring. Die physiologische Exkavation war bei 13 Augenpaaren gleich. Hierbei fiel auf, daß von den Drillingen bei den beiden Homozygoten dieselbe Exkavation bestand, bei dem dritten Heterozygoten dagegen vermißt wurde. Die Form der Fovea war bei allen 20 Augenpaaren gleich. Die Verteilung der Zentralgefäße war 6mal sehr ähnlich und 7mal mehr oder weniger unähnlich. "Nach Ansicht dieser Autoren kommt dem Vergleich des Augenhintergrundes in der Feststellung einer Homozygotie bei Zwillingen keine absolute Bedeutung zu, doch handelt es sich um ein weiteres wichtiges Zwillingszeichen".

ZIV (1960) untersuchte das Elektroretinogramm (ERG) bei 14 gesunden Zwillingspaaren (7 EZ, 4 ZZ, 3 PZ). "Alle hatten normalen ophthalmologischen Befund, wobei besonders auf Sehschärfe, Farbensinn, Gesichtsfeld und Dunkeladaptation geachtet wurde. Das Alter lag zwischen 5 und 60 Jahren. - Die ERG-Abteilung erfolgte nach 30 min. Dunkeladaptation und bei maximaler Pupillenweite. Eine Grass-Apparatur mit Photostimulator, verschiedene Farbfilter, verschiedene Lichtreizintensitäten, auch Xenonlicht wurde verwandt. Als Kriterium diente die durch die verschiedenen Lichtreizintensitäten und -farben hervorgerufene b-Wellen-Amplitude. Sie wurde einmal bei den Pärchen, zum anderen bei den beiden Augen des einzelnen Individuums verglichen, und die Ergebnisse statistisch gesichert. Wie zu erwarten, bestanden höhere Differenzen zwischen zweieiigen als zwischen eineiigen Zwillingen, während die Differenzen zwischen eineiigen Zwillingen nicht signifikant höher als zwischen den beiden Augen derselben Person waren."

3. Mißbildungen und Krankheiten des Auges

(Einteilung nach KLEIN und FRANCESCHETTI, 1964)

Die vorliegende Darstellung der in den letzten Jahrzehnten erhobenen ophthalmologischen Befunde bei Zwillingen folgt der Einteilung von D. KLEIN und A. FRANCESCHETTI in ihrem 1964 veröffentlichten Handbuchbeitrag "Mißbildungen und Krankheiten des Auges":

Affektionen des Bulbus,
Affektionen der äußeren Augenmuskeln,
Lidaffektionen,
Affektionen der Tränenorgane,
Bindehautaffektionen,
Pigmentanomalien des Auges,
Affektionen der Hornhaut,
Linsentrübungen,
Funktionelle Netzhautstörungen,
Hereditäre Makulaffektionen,
Tumorale und pseudotumorale Netzhautaffektionen,
Hyaloido-retinale Degenerationen und
Hereditäre Optikusatrophien

Angefügt werden weiterhin folgende Beobachtungen bei Zwillingen:

Exogen bedingte Augenstörungen (Toxoplasmose, Rötelnembryopathie),
Entzündliche Erkrankungen,
Traumatische Schädigungen

4. Affektionen des Bulbus

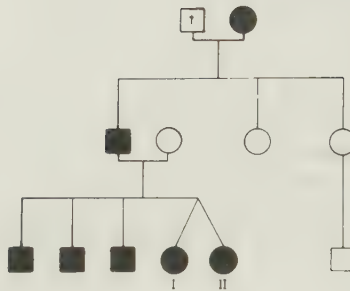
4.1. Spaltbildungen des Auges sowie verwandte Fehlbildungen.

4.1.1. Aniridie

Aniridie bei Zwillingen wurde 1955 von REED-FALLS, 1961 von GROVE-SHAW-BOURQUE und 1962 von BEHNKE-HOLTERMANN beobachtet. Während es sich bei den beiden ersten Beobachtungen um diskordantes Vorkommen von Aniridie bei Pärchenzwillingen mit Befallensein des weiblichen Paarlings handelte, waren die zweieiigen weiblichen Zwillinge von BEHNKE und HOLTERMANN konkordant (Abb. 1). Dabei zeigte Paarling I eine partielle, Paarling II dagegen eine komplette Aniridie. "Der Irisbefund bei Paarling I entspricht in Ausdehnung, Lokalisation und Differenzierung dem Befund bei den übrigen Familienangehörigen mit Aniridie. Paarling II ist dagegen der 2. Fall mit kompletter Aniridie in der Familie. Bei beiden Zwillingen fehlt der Foveareflex und beide haben keinen Nystagmus" (BEHNKE-HOLTERMANN). In den drei Familien, in denen die Zwillinge beobachtet wurden, lag autosomal-dominante Vererbung der Aniridie vor.

Anhang: Irisatrophie

GEDDA und BÉRARD-MAGISTRETTI (1959) berichteten über 7 Monate alte Pärchenzwillinge (Abb. 2), die beide eine Irisatrophie aufwiesen, die bei dem männlichen Partner durch einen erworbenen Buphthalmus kompliziert war, der im Alter von 6 Monaten auftrat. Nach den Autoren ist anzunehmen, "daß die primäre Vererbung in der Irismißbildung besteht und daß der Buphthalmus des männlichen Paarlings eine sekundäre Mißbildung ist".



1. - *Extrait de l'arbre généalogique de la famille St. atteinte d'aniridie*

Abb. 1: Beobachtung: H. BEHNKE, W. HOLTERMANN: Aniridie complète et partielle chez une paire de jumelles bibitellines. J. génét. hum. 11 (1962) 232 - 239

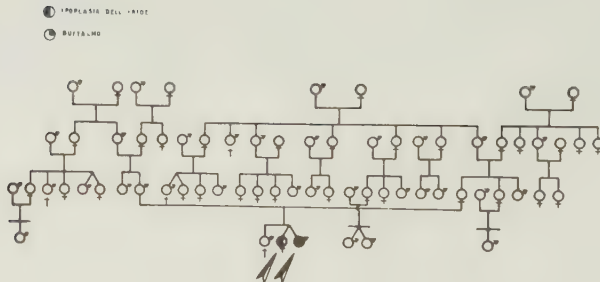


Fig. 1 - Albero genealogico della Famiglia Or.

Abb. 2: Beobachtung: L. GEDDA e S. BÉRARD-MAGISTRETTI: V. Coppia gemellare DZ con atrofia dell'iride concordante e buftalmo discordante. Acta genet. med. (Roma) 8 (1959) 1 - 64

4.1.2. Ectopia lentis

Abb. 3 zeigt in der III. Generation ein eineiiges weibliches Zwillingspaar (III,8 und 9) mit isoliertem Vorkommen von Ectopia lentis. In dieser Familie, in der die Affektion bei 12 Mitgliedern aus 4 Generationen als autosomal-dominantes Leiden beobachtet wurde, trat die Affektion im allgemeinen zwischen dem 4. und 5. Lebensjahrzehnt auf. Kein Familienmitglied wies Zeichen von Arachnodaktylie auf.

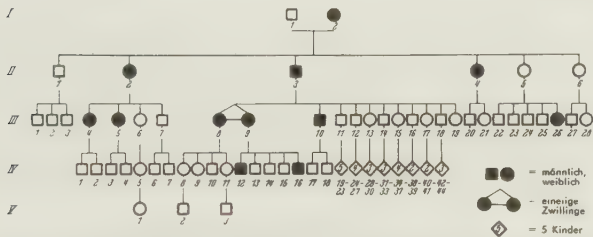


Abb. 22. Dominante Vererbung von Ectopia lentis über 4 Generationen. Die Affektion trat im allgemeinen zwischen dem 4. und 5. Lebensjahrzehnt auf; Ausnahme bei III/4, mit 7 Jahren. Keinerlei Zeichen von Arachnodaktylie.

(Nach E. T. MEYER, Brit. J. Ophthal., 38 [1954], 163—172.)

Abb. 3: aus KLEIN-FRANCESCHETTI: Humangenetik, Bd. IV.
G. Thieme, Stuttgart, 1964, S. 18

4.1.3. Anisokorie

GEDDA-IANNACCONE (1959) veröffentlichten ein 24-Jahre altes männliches EZ-Paar, die beide hinsichtlich der Anisokorie konkordant waren. Als weiteres Zeichen einer unterschiedlich stark ausgeprägten dysraphischen Störung zeigte Paarling I u.a. einen Schiefhals, Paarling II eine spina bifida.

4.1.4. Mikrophthalmie:

Über einen doppelseitigen, links jedoch stärker ausgeprägt als rechts, Mikrophthalmus mit gleichzeitig vorhandenen dichten Hornhauttrübungen bei eineiigen Zwillingen berichteten BASAR und GÜZONAR (1960).

KOCH (1972) erwähnt in der Nachuntersuchung der Berliner Zwillingsserie das männliche ZZ-Paar 485, von dem II allein seit der Geburt einen Augenfehler hat (Mikrophthalmie re., Amblyopie bei stärkerem hyperopischen Astigmatismus) und Brillenträger ist.

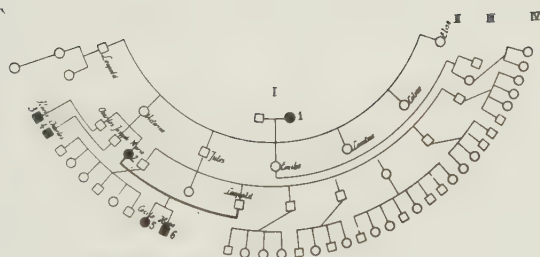
4.1.5. Mikrophthalmie-Anophthalmie:

FRANÇOIS berichtete 1953 und 1958 (Abb. 4) über ein männliches Zwillingspaar (IV,5 und 6), von denen Paarling I eine doppelseitige Anophthalmie, eine Dystrophia adiposo-genitalis und Geistesschwäche, Paarling II ein typisches Chorioidalkolobom rechts, und links ein Chorioidal- und Optikuskolobom aufwies. In der Zusammenfassung dieser Beobachtung schreibt FRANÇOIS (1953):

"Beschreibung einer Familie mit sechs Fällen von Augenmißbildungen in vier Generationen folgender Art: einseitige Anophthalmie, einseitige Mikrophthalmie, doppelseitige Mikrophthalmie, einseitiges typisches Iriskolobom, doppelseitige Anophthalmie mit Dystrophia adiposo-genitalis und Geistesschwäche, typisches Chorioidalkolobom des einen Auges und Chorioidal- und Optikuskolobom des anderen Auges.

Diese Beobachtungen sind aus drei Gründen interessant:

- 1) Sie geben ein gutes Bild von der engen genotypischen Beziehung zwischen den einzelnen kolomatosen und allgemeinen Augenmißbildungen.
- 2) Der sich auf vier Generationen erstreckende Stammbaum zeigt einen irregulär-dominanten Erbgang der Augenanomalien.
- 3) Ein aus einer konsanguinen Ehe hervorgegangenes Familienmitglied weist neben einer bilateralen Anophthalmie noch ein adiposogenitales Syndrom mit Geistesschwäche auf. Dieser Symptomenkomplex stellt ein Bindeglied zwischen dem Bardet-Biedlischen Syndrom und den kolomatösen Affektionen dar. (FRANÇOIS, 1953)"



1. anophtalmie droite
2. microphthalmie droite avec glaucome et cataracte.
3. microphthalmie bilatérale avec cécité
4. colobome typique de l'iris à l'œil gauche
5. anophtalmie bilatérale avec syndrome odynoso-génital et arrêtation mentale
6. a droite colobome typique de la choroid, à gauche microphthalmie avec colobome de la choroid et du nerf optique

Fig. 1 — Arbre généalogique.

Abb. 4: Beobachtung J. FRANÇOIS: A propos d'une famille présentant des anomalies oculaires du type colobomateux depuis le colobome unilatéral de l'iris jusqu'à l'anophtalmie bilatérale, associée au syndrome de Bardet-Biedl. - J. génét. hum. 2 (1953) 203 - 208 und in: L'hérédité en ophtalmologie. - Masson et Cie. Paris, 1958, S. 164

4.2. Primäres Glaukom:

TARKKANEN und KLEMETTI (1968) prüften in einer Familie mit eineiigen Glaukom-verdächtigen Zwillingen den Corticosteroid-Test. Jedes Mitglied dieser Familie erhielt in ein Auge 4mal tägl. über mehrere Wochen Bethamethason-Tropfen. Darauf reagierten die Zwillinge gleichartig und wurden wie ihre Mutter als homozygote Genträger angesehen. Die Zwillinge waren außerdem myop und nicht fähig, Phenylthiourea zu schmecken, im Gegensatz zu den anderen Familienmitgliedern. Die Zwillinge scheinen für 3 Gene homozygot zu sein: Ansprechen auf lokale Corticosteroid-Medikation, Myopie, Unvermögen, Phenylthiourea zu schmecken.

Nach SCHWARTZ (1968, 1972) können "auch für das Studium der Erbllichkeit einer so weitverbreiteten Augenkrankheit wie das Glaucoma simplex Versuche über hypertensive Corticosteroid-Reaktionen bei eineiigen Zwillingen herangezogen werden. Zwillingsvergleiche haben auch darin ihren Wert, daß sie Aufschlüsse über die therapeutische Wirksamkeit bestimmter Behandlungsweisen ermöglichen, indem ein Zwilling diese Medikation erhält, während der andere als Kontrollfall unbehandelt gelassen wird. Auf diese Weise ließe sich auch der Einfluß einer Behandlung auf eine bestehende Myopie oder diabetische Retinopathie besser abklären. Da das Manifestationsalter bei erblichen Krankheiten auch bei eineiigen Zwillingen nicht unbedingt gleich zu sein braucht und bis zur offenkundigen Diskordanz gehen kann, erlauben Zwillingsforschungen auch, sich ein besseres Bild über die "Naturgeschichte" einer Krankheit zu machen. Während so einer der Zwillinge bereits ein fortgeschrittenes Stadium der Krankheit aufweist, befindet sich möglicherweise der andere noch im Anfangszustand, so daß Entwicklung und Progression des Leidens besser beobachtet werden können. (Referat: KLEIN)"

4.3.1. Myopie

Nach KLEIN und FRANCESCHETTI (1964) spricht "bei geringgradiger Myopie für den genetischen Einfluß die Tatsache, daß eineiige Zwillinge wesentlich häufiger konkordant sind als zweieiige Zwillinge. Die Intensität und Art der Schul- oder beruflichen Arbeit, auch wenn sie bei eineiigen Zwillingen stark verschieden ist, führt zu keinen signifikanten Veränderungen dieser Konkordanz.

Für die große phänotypische Variabilität der Myopiegene spricht die Tatsache, daß nicht selten bei eineiigen Zwillingen nur ein Auge entweder bei einem oder beiden Zwillingen befallen ist, und daß eventuell auch drei von vier Augen befallen sein können. Bei myopischen zweieiigen Zwillingen ist die Refraktion fast immer verschieden, und zwar auch bei gleicher beruflicher Betätigung.

Im Gegensatz zur geringgradigen Myopie findet man bei der hochgradigen Myopie häufig ziemliche Unterschiede in der Totalrefraktion, und zwar nicht nur bezüglich beider Augen eines und desselben Patienten, sondern auch bei eineiigen Zwillingen. Bei ausgesprochener Anisometropie kann das zweite Auge normal oder sogar hypermetrop sein. Trotzdem wird dieses durch Naharbeit in der Regel nicht myopisch, während das nichtgebrauchte hochgradig kurzsichtige Auge immer stärker myop wird."

Seit dem zusammenfassenden Bericht von WAARDENBURG wurden weitere Zwillingsbeobachtungen von folgenden Autoren mitgeteilt: BURNS (1949), OTSUKA (1950), ORTH (1954), von VERSCHUER (1954) VOGEL u. BALTHASAR (1956), ALIOUO-MAZZEI (1956), OTSUKA (1956), WEEKERS-MOUREAU-HACOURT-ANDRE (1957), WEEKERS-WATILLON-THOMAS (1961), AMMANN-DENZLER (1964), DUIS (1956), GOLDSCHMIDT (1968), HIRSCH (1971), KIMURA-KOYAMA (1974) und von KARLSSON (1974).

KARLSSON, der die bis 1974 veröffentlichten Einzelbeobachtungen und Zwillingsserien in ihrem Ergebnissen zusammenfasste, kommt zu folgenden Schlüssen:

"A study of seven pairs of monozygotic twins, identified by a least one member of each set wearing concave lenses, shows all to be concordant for near-sightedness. A survey of the world literature reveals a total of 106 monozygotic twin pairs with myopia, 100 of them reported to be concordant for the disorder. In contrast, 41 dizygotic pairs with myopia are identified, and of these only 12 are concordant. The results of the present study are consistent with a genetic mode of transmission" (KARLSSON).

4.3.2. Hypermetropie

Nach KLEIN u. FRANCESCHETTI (1964) "ist bei eineiigen Zwillingen die Übereinstimmung der Hypermetropie oft erstaunlich, so daß sie nach WEEKERS-MOUREAU-HACOURT-ANDRE (1956) in solchen Fällen ohne weiteres Zweieiigkeit ausschließen läßt. Peristatische Faktoren scheinen eine geringere Rolle als bei der Myopie zu spielen.

5. Affektionen der äußeren Augenmuskeln:

5.1. Ptosis

Bei dem weiblichen EZ-Paar 62 der "Tübinger Zwillingsserie" fand von VERSCHUER (1954) bei beiden Paarlingen eine doppelseitig ausgeprägte Lid-Ptose. Bei einer Nachuntersuchung im Jahre 1957 fand HABERLANDT (1962):

"Zwilling I war allerdings bereits 1956 verstorben, wobei die Diagnose progressive Bulbärparalyse, Ophthalmoplegie mit doppelseitiger Ptose gestellt wurde. Neben der zentralen Lähmung des N. oculomotorius waren auch der Glossopharyngeus, Vagus und Hypoglossus von der degenerativen Kernerkrankung betroffen, wodurch sich der zuletzt rapide Krankheitsverlauf erklärt.

Zwilling II zeigt im Jahre 1957 neben der hochgradigen Ptosis und Amblyopie beiderseits sichere Zeichen einer beginnenden Bulbärparalyse, die Progredienz des Krankheitsprozesses schien jedoch wesentlich geringer zu sein. Erwähnenswert ist noch die bei beiden Schwestern beobachtete depressive Stimmungslage, wobei krankheitsbedingte reaktive Momente im Vordergrund standen".

5.2. Ophthalmologia externa

5.2.1. Ophthalmoplegia Mm. recti externi

GEDDA und BÉRARD-MAGISTRETTI (1958) beschrieben konkordantes Vorkommen von doppelseitiger Ophthalmologie der Mm. recti externi bei vierjährigen ein-eiigen männlichen Zwillingen (Abb. 5), das nach Ansicht der Autoren "wahrscheinlich nucleären Ursprungs" war.

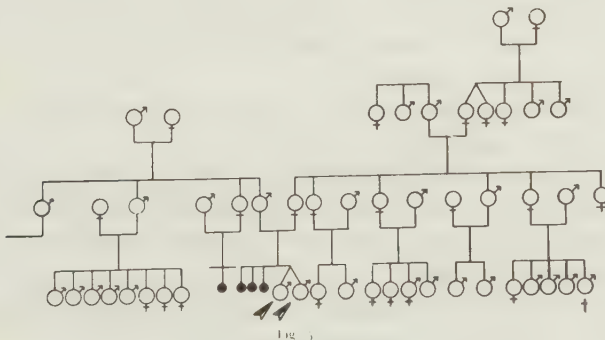


Abb. 5: Beobachtung: L. GEDDA, S. BÉRARD-MAGISTRETTI: Oftalmoplegia dei m.m. recti esterni bilaterale e concordante in gemelli MZ
Acta genet. me. (Roma) 7 (1958) 424 - 434

Ein von ATANASESCU-LUPU-ACONIU (1969) mitgeteiltes fünfjähriges eineiiges Zwillingsspaar zeigten "ebenfalls konkordantes Vorliegen der Lähmung des Musculus rectus exterior (Lähmung des Nervus oculomotorius) assoziiert mit einer Amblyopie mit zentraler Fixierung. Durch eine pleoptische Behandlung konnte die Sehschärfe normalisiert werden."

5.2.2. Kongenitale motorische Apraxie

ROBLES (1966) berichtete über kongenitale okulare motorische Apraxie bei männlichen eineiigen Zwillingen. "Von den 2 Brüdern wies der eine stärkere Anfälle auf als der andere. Sehschärfe, Gesichtsfeld und Pupillenreaktionen waren normal. Es bestand eine verschieden ausgeprägte Einschränkung horizontaler Kommando- und Folgebewegungen, die das Lesen besonders behindert. Reaktionen auf Objekte, die in der Peripherie auftauchten, waren durch eine überschießende Kopfdrehung gekennzeichnet. Gleichzeitig bestanden typische allgemein-motorische Ausfälle.(GLIEM)"

5.2.3. MOEBIUS-Syndrom

Dieses Syndrom wurde von HANISSIAN-FUSTE-HAYES-DUNCAN (1970) beschrieben: "It is the purpose to present a pair of male identical twins with Moebius-Syndrome and complete postmortem studies (like-sex, physical resemblance and almost identical pathologic anatomy of the central nervous system are suggestive of identical twinning). This is the first report of Moebius-Syndrome in twins: The syndrome, recognized by Moebius (1888), involves the motor units of cranial nerves VI and VII causing facial diplegia and bilateral external rectus paralysis.

The mother was an 15 year old gravida I negro girl. She delivered spontaneously and without complication.

Befung: Twin I: Birth-weight: 2000 g, Apgar 3. He died three hours later with respiratory failure. He was noted to have skull asymetry, short neck, andarthrogryposis. The thorax was assymmetrical, and he had a marked kyphosis of the thoracic spine.

Pathology: There was slight symetrical hypoplasia of the optic nerves.

The oculomotor, trochlear and abducens nerves were absent.

Twin II: He was born with vertex presentation immediately after twin I (Birth-Weight: 1920 g, Apgar 6). The eyelids were puffy and the pupillary reaction to light was poor. The fundi were normal. The trochlear, abducens, facial and accessory cranial nerves were absent. The most consistent abnormality in this syndrome is the presence of congenital facial diplegia, associated with a defect of cranial nerves VII, IX, X. Ptosis was present in both of our twins".

5.2.4. Stilling-Duane-Türk'sches Syndrom

FRAZZETTO-DELLER beschreiben konkordantes Vorkommen des Syndroms bei 12-jährigen eineiigen weiblichen Zwillingen. Demgegenüber war ein weibliches eineiiges Zwillingsspaar von WEEKERS-MOUREAU-HACOURT-ANDRÉ (1956) diskordant.

5.3. Erblicher Nystagmus

Nach KLEIN-FRANCESCHETTI (1964) "vererbt sich der hereditäre Nystagmus in der Regel geschlechtsgebunden, wobei infolge der großen Schwankungen der Penetranz (5,6 % bis 78 % nach FRANCESCHETTI, 1950) sowohl rezessiv-gonosomale als auch dominant gonosomale Übertragungen vorkommen". In der Familie (Abb. 6) von CUENDET u. DELLA PORTA (1950), in der kongenitaler Nystagmus geschlechtsgebunden-dominant vererbt wird, sind in der ersten Generation zwei Zwillingsschwestern konkordant.

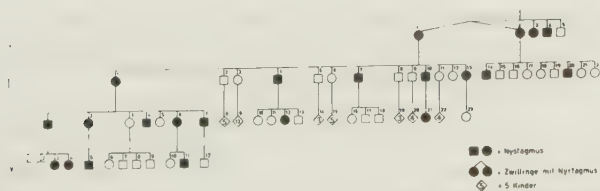


Abb. 72 Geschlechtsgebunden-dominante Vererbung von kongenitalem Nystagmus. Charakteristisch für diese Art von Vererbung ist das Fehlen einer Übertragung von Vater auf Sohn!
Nach J. F. CUENDET und V. DELLA PORTA, Arch. Ophthalm. Paris, 10, 1950, 187-201.

Abb. 6: aus KLEIN-FRANCESCHETTI: Humangenetik Bd. IV. G. Thieme, Stuttgart 1964, S. 53

5.4. Strabismus

Nach KLEIN u. FRANCESCHETTI (1964) ist "die erbliche Bedingtheit des Schielens insbesondere durch Zwillingsuntersuchungen bewiesen worden. HAARDENBURG (1954), konnte gestützt auf 58 Fälle der Literatur und 11 persönliche Fälle von Strabismus bei eineiigen Zwillingen in 81,2 % Konkordanz dieses Merkmals feststellen. Demgegenüber war bei 51 zweieiigen Zwillingen nur in 8,9 % Konkordanz vorhanden. Auch einige seither veröffentlichte Fälle von Strabismus bei eineiigen Zwillingen zeigen Konkordanz (SCHLOSSMANN und PRIESTLEY, 1952, Familie mit 3 eineiigen Zwillingspaaren, Abb. 7).

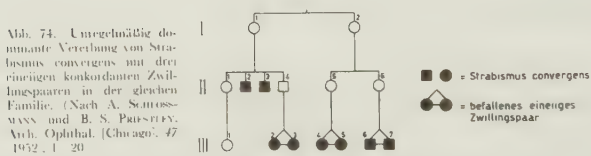


Abb. 7: aus KLEIN-FRANCESCHETTI, Humangenetik, Bc. IV. G. Thieme, Stuttgart, 1964, S. 53

Demgegenüber fanden WEEKERS, MOUREAU, HACOURT und ANDRÉ (1956) nur in einem Falle von 7 und FRANCOIS (1958) in 2 Fällen von 6 eineiigen Zwillingspaaren einen manifesten Strabismus bei beiden.

Die meisten Autoren treten heute für einen einfach-dominanten Erbgang des Strabismus, und zwar sowohl des Einwärts- als auch des Auswärtsschielens ein. Da die Manifestierung des Schielens, wie bereits ausgeführt, von verschiedenen Faktoren abhängig ist, so scheint es uns jedoch naheliegender, im allgemeinen einen polygenen Vererbungsmodus anzunehmen."

Über Strabismus liegen aus den letzten Jahren folgende Zwillingsbeobachtungen vor: SCHLOSSMANN-PRIESTLEY (1952) (Abb. 7), CITRONI (1955), DUIS (1956), von BURSTIN(1958), CHESMAIS (1960), HUGONNIER-LAURENT (1961), BERTONI (1964), AKIMOTO(1964), DARABOS-GAT (1967), MOLNAR-NADRAI (1968), KOCH (1972), TETERINA (1974).

6. Lidaffektionen

6.1. Ankyloblepharon

HOWE-HARCOURT (1974) berichteten über das konkordante Vorkommen von Ankyloblepharon filiforme adnatum bei männlichen Zwillingen. "Healthy identical twin boys were both affected by bilateral ankyloblepharon filiforme adnatum. The lid adhesions resolved spontaneously and completely during the first 4 month of life, following the same sequency in both children".

7. Bindehautaffektionen

7.1. Epithel-Bindegewebsnaevus

Im Rahmen der Nachuntersuchung der Berliner Zwillingsserie beschrieb AL-KAISI (1972) das weibliche zweieiige Zwillingspaar 513, bei dem bei Paarling II mit 18 Jahren ein Epithel-Bindegewebsnaevus rechts operativ entfernt wurde. Bei Paarling I war bis zur Nachuntersuchung mit 22 Jahren keine Geschwulst aufgetreten. Die Einzelheiten dieses ZZ-Paares sind folgende:

"Geschwister der mütterlichen Großmutter sind Zwillinge. Zwillinge Erstgeburt, beide in Schädellage. Geburtsgewicht: I 2200 gr, II 2320 gr, Länge: I 47 cm, II 48 cm. Von Anfang an sehr verschieden, von der Mutter am Haar und an der Augenfarbe unterschieden. I mit 8 Mon., II mit 7 1/2 Mon. die ersten Zähne, I mit 9 Mon., II mit 8 3/4 Mon. angefangen zu laufen, beide einzelne Worte mit 5 Mon. gesprochen.

In der körperlichen Entwicklung I immer etwas weniger Gewicht als II, jetzt seit Jahren umgekehrt, II schlanker als I.

Beide Zwillinge lebten im Haushalt der Eltern, besuchten eine höhere Schule, waren während des Krieges vorübergehend in dem gleichen Internat. I besuchte die Schule bis zum Abitur, studiert jetzt Sport, um Sportlehrerin zu werden. II ging mit dem Einjährigen ab, besuchte dann die höhere Handelsschule und war bis zur Heirat im Jahre 1954 als Stenotypistin im Geschäft des Vaters tätig. Beide Zwillinge sind sehr verschieden, sowohl im Äußeren wie im Wesen. I hat blondes, II braunes Haar, das bei I lockig, bei II weitwellig ist. I ist robuster, phlegmatischer, wurstiger, II leb-

haft, temperamentvoll. Geschmack in der Kleidung sehr verschieden, I geht gern bunt gekleidet, bevorzugt daneben rot und blau, II mehr gelb und grün. Bis zum 14. Lbj. gingen beide gleich gekleidet, fanden es aber gar nicht schön, das sie gleich angezogen wurden. I hatte die Menarche mit 12 - 13 J., II mit 13 - 14 J. II mit 22 Jahren von einem Jungen entbunden. Bei II wurde mit 18 J. ein rechtsseitiges kleines Dermoid am Hornhautrand bei 7 Uhr entfernt. Die histologische Untersuchung ergab einen Epithel-Bindegewebsnaevus mit einfacher Verdickung des Conjunctivalepithels ohne Atypie, verbunden mit einer umschriebenen fibromartigen Bindegewebsklerose (Hamartie). (AL-KAISI)"

7.2. Epibulbäres Dermoid:

BOCK (1951) berichtete über diskordantes Vorkommen eines epibulbären Dermolipoms mit Mißbildung einer Gesichtshälfte bei einem 3jährigen Zwilling. Der eineiige Zwilling Bruder war normal entwickelt.

8. Pigmentanomalien des Auges

8.1. Albinismus

HANHART (1953) beschrieb zwei 7jährige eineiige Zwillingsschwesterchen mit Albinismus universalis fere completus aus einem relativen Isolat in der Gegend von Aosta in den oberitalienischen Alpen.

"Die normal pigmentierten Eltern dieser Probandinnen sind Vettern I. Grades, deren gemeinsame Kusine mit einem wahrscheinlich entfernt blutsverwandten Ehemann eine jetzt 22jährige albinotische Tochter erzeugte.

Während die Mutter dieses Sekundärfalles durchleuchtbare Irides hat, fehlt eine deutliche Irisdiaphanie bei ihrem Gatten (WAARDENBURG), ähnlich wie in zwei weiteren Einzelfamilien mit normal pigmentierten Eltern und einzelnen albinotischen Kindern aus der Schweiz. Auf Grund positiver bzw. negativer Irisdiaphanie kann deshalb keine Unterteilung des monohybrid-rezessiven Albinismus universalis in 2 genisch verschiedene Biotypen erfolgen.

Eine Heterogenie des einfach-rezessiven Albinismus universalis ist möglich, aber noch unbewiesen und wegen der großen Seltenheit konjugaler Fälle schwer nachweisbar. Noch mehr als in Holland und Deutschland finden sich in der Schweiz und in Italien sehr erhebliche lokale Häufungen von Albinismus universalis und zwar angesichts des auch aus der beigegebenen Sippentafel ersichtlichen einfach-rezessiven Erbgangs stets in mehr oder weniger ausgesprochenen Isolaten.

Der Prozentsatz von Vetternehen I. Grades unter den normal pigmentierten Eltern der total 118 untersuchten Albinos aus der Schweiz und Oberitalien beträgt 7,9 %, der von Vetternehen II. Grades 8 %.

Unsere Beobachtung von eineiigen Zwillingen mit konkordantem Albinismus universalis ist die erste aus Europa und die vierte der Weltliteratur; mit ihrer gleichzeitigen Sicherung der einfachen Rezessivität auf Grund der elterlichen Vetternehe I. Grades und der gleichartigen Belastung in einer Seitenlinie steht sie einzigartig da.

Das mindestens einmalige Vorkommen eineiiger albinotischer Zwillinge deutet auf eine überdurchschnittliche Frequenz des Albinismus universalis in Oberitalien hin. Hierfür sprechen auch die dort vom Verf. entdeckten starken lokalen Häufungen dieses populationsgenetisch besonders geeigneten Merkmals. (HANHART)"

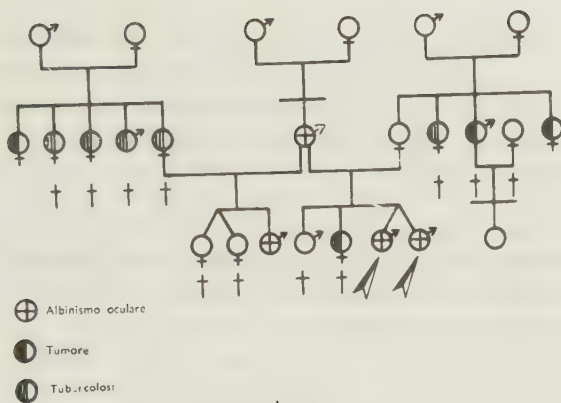


Fig. 7

Abb. 8: Beobachtung: L. GEDDA, S. BÉRARD-MAGISTRETTI:
Sulle Anomalie Pigmentarie dell'occhio dette "Albinismo Oculare" ed ancora sopra il caso delle gemelle mono-
zigtiche albine descritte da Hanhart. - Acta genet. med.
(Roma) 10 (1961) 21 - 48

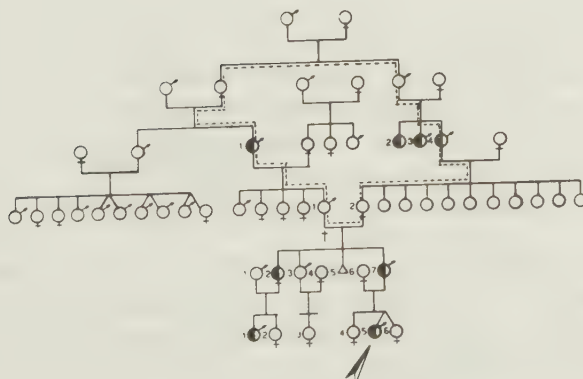


Fig. 11

Abb. 9: Beobachtung: L. GEDDA, S. BÉRARD-MAGISTRETTI:
Sulle Anomalie Pigmentarie dell'occhio dette "Albinismo Oculare" ed ancora sopra il caso delle gemelle mono-
zigtiche albine descritte da Hanhart. - Acta genet. med.
(Roma) 10 (1961) 21 - 48

GEDDA und BERARD-MAGISTRETTI (1961) berichteten über ein männliches konkordantes EZ-Paar mit Augenalbinismus (Abb. 8) sowie über ein PZ-Paar, dessen männlicher Paarling (I) an Augenalbinismus litt. In der Familie litten mehrere Familienangehörige an lokalisierten oder allgemeinen Pigmentanomalien (Abb. 9).

1966 beschrieb WAARDENBURG einen neuen sehr seltenen Fall von eineiigen Zwillingen mit konkordantem Albinismus incompletus. Zwei ältere Kinder und die nicht-verwandten Eltern zeigten eine verschiedenartige transclerale Durchleuchtbarkeit der Iris.

8.2. WAARDENBURG-KLEIN'sches Syndrom

Eineiige Zwillinge (VII,2 und 3) mit Waardenburg-Klein'schem Syndrom (Taubstummheit, partieller Albinismus und Lidanomalien). Beobachtung von LAVERGNE (1959) und genetische Beratung 1961 (Abb. 10).

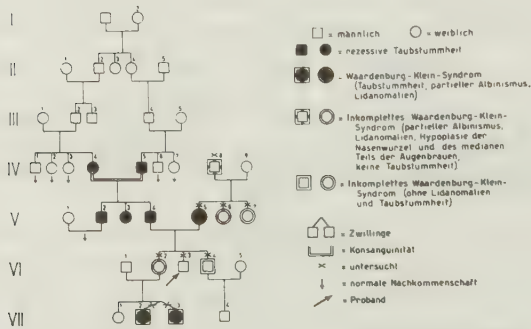


Abb. 10: Zusammenstellen von rezessiver Taubstummheit mit Waardenburg-Kleinschem Syndrom. Zwei eineiige Zwillinge betroffen.

Nach G. LAVERGNE, Bull. Soc. Jégo Ophthal., 122, 1959, 403-407.

9. Affektionen der Hornhaut

9.1. Keratokonus:

Über Keratokonus bei Zwillingen liegen insgesamt seit dem zusammenfassenden Bericht von WAARDENBURG (1950) über Zwillingsforschung in der Ophthalmologie die Beobachtungen von ETZINE (1954), von FRANCESCHETTI-LISCH-KLEIN (1958) und HAMMERSTEIN (1972) vor.

Bei der Beobachtung von ETZINE (1954) handelt es sich um 19jährige eineiige Zwillingsgeschwestern mit konkordantem Keratokonus.

FRANCESCHETTI-LISCH-KLEIN (1958) berichteten über zwei eineiige Zwillingspaare mit konkordantem Keratokonus. Bei dem 15jährigen Zwillingsgeschwesternpaare wiesen 3 Augen einen typischen Keratoconus, ein Auge eine Forme fruste auf. Bei dem 18jähr. Zwillingsbrüderpaare hatten zunächst 3 Augen eine abortive Form und nur 1 Auge einen klassischen Keratoconus, doch besteht bei den jetzt 22jähr. Zwillingsbrüdern nunmehr an allen 4 Augen ein ausgesprochener Keratoconus.

HAMMERSTEIN (1972) berichtete über konkordanten Keratokonus bei einem männlichen eineiigen Zwillingspaar, wobei konkordanter Keratoconus bei einem eineiigen Zwillingspaar (männlich), bei einem Kind beiderseits ein klassischer Keratoconus Stad. III und bei dem anderen Kind rechts eine normale Hornhaut, links eine Mikroform des Keratoconus Stad. II, bestand. In der Diskussion der Befunde schreibt HAMMERSTEIN (1972): "Die klinischen Befunde wiesen beide Zwillinge als Merkmalsträger aus. Wie schon in den Befunden von FRANCESCHETTI et al. (1958) zeigte auch hier einer der Brüder lediglich die Abortivform des Keratokonus. Der Diagnostik der Mikroformen kommt deshalb bei genetischen Untersuchungen große Bedeutung zu. Auch die Konkordanz dieses Paares bestätigt die bisherigen Beobachtungen von ETZINE (1954) sowie FRANCESCHETTI et al. (1958). Befunde bei zweieiigen Paaren wurden unseres Wissens bisher noch nicht veröffentlicht.

Bemerkenswert ist die Tatsache, daß diese Erkrankung in der Regel mit der Pubertät oder später beginnt. Hier zeigt sich eine große Konstanz im Ablauf des pathogenetischen Geschehens, was mit jeder Anamnese immer wieder neu bestätigt werden kann. Warum der Keratokonus sich frühestens zu diesem Zeitpunkt manifestiert, kann bis heute noch nicht beantwortet werden".

9.2. Kongenitales vorderes Staphylom der Hornhaut

DELMARCELLE-PIVONT haben 1958 einen Stammbaum (Abb. 11) mit unregelmäßiger Dominanz eines Hornhautstaphyloms über drei Generationen beschrieben. In der II. Generation findet sich ein diskordantes PZ-Paar, von dem nur der weibliche Paarling befallen war (II,8 und 9).

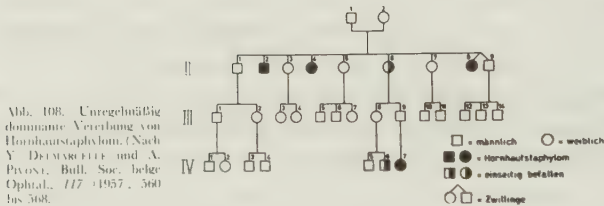


Abb. 11: aus KLEIN-FRANCESCHETTI, Humangenetik, Bd. IV, G. Thieme, Stuttgart 1964, S. 77

9.3. Arcus senile

Bei der Nachuntersuchung der "Berliner Zwillingsserie" fand KOCH(1972) bei den männlichen PZ-Paar 217 (geb. 29. 12. 1914) bei beiden Paarlingen einen deutlich ausgeprägten Arcus senile.

9.4. Fleckige Hornhauttrübung:

Von LANDGRAFE (1952)"wurde über 49jährige eineiige Zwillinge berichtet, die an der gleichen Form einer Hornhautdystrophie litten. Die Krankheit begann bei dem einen im 13., bei dem anderen im 15. Lebensjahr durch Sehverschlechterung bemerkbar zu werden.

Hornhautbefund: Auf beiden Hornhäuten besteht ein großes zentrales Areal, das mit grauweißen Trübungen von unregelmäßiger Form dicht besetzt ist. Die meisten dieser Trübungen sind schwach prominent. Zwischen ihnen ist die Hornhaut diffus getrübt. Die Randteile sind jedoch relativ klarer. Der Oberflächenreflex der Hornhäute ist im Bereich der Trübungen stumpf.

Familienuntersuchungen konnten nicht durchgeführt werden. Es werden nur die Angaben der Kranken mitgeteilt. Danach sollen weder die Eltern noch die Großeltern ein ähnliches Augenleiden gehabt haben. Die Angabe, daß eine Urgroßmutter augenkrank gewesen sein soll, ist zu unbestimmt, als daß ihr eine Bedeutung zukäme. Die Kinder beider Befallenen wurden augenärztlich untersucht und als frei befunden. Das Lebensalter der Kinder des einen Kranken beträgt 20 bzw. 17 Jahre, das der Kinder des anderen Kranken 12 bzw. 8 Jahre.

Auf Grund des Hornhautbefundes und des fehlenden dominanten Erbganges wird fleckige Hornhautdegeneration im Sinne von B ü c k l e r s angenommen. (LANDGRAFE)"

9.5. Kongenitale Hornhautdegeneration

Dominante Form der kongenitalen Hornhautdegeneration (Abb. 12) in 3 Generationen, in der II. Generation sind zwei eineiige Zwillingsschwestern befallen (II, 5 und 6).

Nach KLEIN und FRANCESCHETTI (1964) hat die kongenitale Form der Hornhautdystrophie als besondere Form zu gelten: "Die Veränderungen bestehen meist in einer diffusen und homogenen Trübung aller Hornhautschichten

außer dem Randbezirk, der in der Regel frei bleibt; manchmal findet man auch eine Unmenge grau-weißer, punktförmiger Trübungen, die dicht nebeneinander liegen. In einzelnen Fällen besteht eine große Ähnlichkeit mit der klassischen, fleckförmigen Hornhauttrübung. Auch die kongenitale Form läßt eine gewisse, wenn auch geringgradige Progredienz erkennen, was sie neben dem Fehlen sonstiger angeborener Begleit'anomalien von den angeborenen Hornhauttrübungen vom Mißbildungstypus unterscheidet. Genetisch lassen sich eine rezessive und eine dominante Form unterscheiden. (KLEIN und FRANCESCHETTI)"

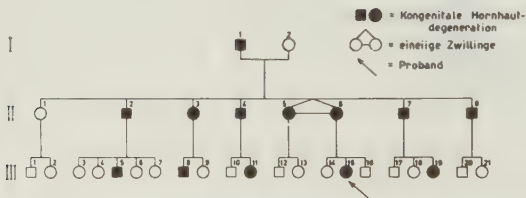


Abb. 124. Kongenitale Hornhautdegeneration in 3 Generationen. Zwei eineiige Zwillingeschwestern befallen.

Nach R. TURNER et al. [1939], vervollständigt von A. DEBOS-PROCESSEN, 1949 und P. DESVIGNES und VIGAR, Bull. Soc. Ophthal. Paris, 1955, S. 220.)

Abb. 12: aus KLEIN-FRANCESCHETTI, Humangenetik, Bd. IV, G. Thieme, Stuttgart, 1964, S. 85

10. Linsentrübungen

10.1. Cataracta zonularis (Schichtstar)

In der Beobachtung von ZINTZ-RITTER (1964) handelt es sich um ein 6jähriges eineiiges weibliches Zwillingsspaar, von dem das eine Kind völlig gesunde Augen besitzt, während das zweite Kind eine typische, seitengleiche Cataracta zonularis aufweist. Der Augenbefund ist bei dem Kind H. in allen Teilen normal. Bei dem Kind E. liegt eine typische seitengleiche Zonularis von 5 - 6 mm Durchmesser vor, die sich aus feinsten Punkten zusammensetzt. Kern axial frei, nach der Schichttrübung hin zunehmend mit feinsten Punkten durchsetzt. Über der Schichttrübung liegen in den tiefen Rindenschichten noch 3 - 4 weitere sehr zarte Trübungsschleier mit etwas welliger Oberfläche. Vorderer Augenabschnitt und Fundus im übrigen normal, Strabismus divergens.

Nach ZINTZ-RITTER sprechen "die ungestörte Gravidität, die Gesundheit der Zwillingsschwester und der Linsenbefund mit hoher Wahrscheinlichkeit auch gegen eine fetale Schädigung des Kindes E. und für eine frühe postnatale Noxe". Nach der Vorgeschichte kommt als Ursache für die Cataracta zonularis eine fieberhafte Erkrankung des Zwillinges E im 1. Lebensjahr in Frage.

10.2. Juveniler Katarakt (Cataracta juvenilis)

FRANÇOIS u. HAUSTRIATE-GOSSET (1963) berichteten über 10jährige weibliche EZ mit juvenilen Katarakt. Die Mädchen, die zuerst mit 6 Jahren beobachtet wurden, sind das 4. und 5. Kind unter 6 Geschwistern (Abb.13). Die Mutter und der mütterliche Großvater waren stark myop. In der väterlichen Linie hatten der Großvater und der Urgroßvater der Zwillinge einen senilen Katarakt. Blutsverwandschaft der Eltern der Zwillinge lag nicht vor.

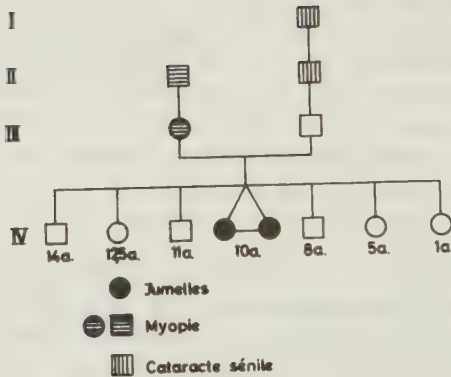


Fig. 3. - Arbre généalogique de la famille L.

Abb. 13: Beobachtung: J. FRANCOIS, J. HAUSTRATE-GOSSET: Cataracte juvénile chez deux jumelles univitel·lines. - J. génét. hum. 12 (1963) 154 - 167

10.3. Fuchs'sche Heterochromie-Zyklitis

1956 beschrieb MAKLEY 43jährige weibliche eineiige Zwillinge mit konkordanter Heterochromie-Zyklitis, die nach KLEIN-FRANCESCHETTI (1964) als eine Cataracta complicata aufgefaßt werden muß. "Obschon hereditäre Einflüsse bei dem Fuchs'schen Syndrom als wahrscheinlich angenommen wurden (FRANCESCHETTI, 1955), konnte erst durch das konkordante Auftreten bei eineiigen Zwillingen der Beweis der genotypischen Bedingtheit erbracht werden (KLEIN-FRANCESCHETTI)".

11. Funktionelle Netzhautstörungen

ZANEN-NEUNIER (1958) berichteten über 33jährige eineiige weibliche Zwillinge, von denen der eine Zwilling ein normaler Trichomat, der andere ein Protanop ist. Die Analyse des Farbensehens erfolgte mit 3 verschiedenen pseudoisochromatischen Tafeln, Anomaloskop, Farnsworth- und Munsell-Test und mit spektraler Helligkeitskurve. Der Vater der Zwillinge ist Protanop, Mutter und Bruder sind normal. Bei der vorliegenden Beobachtung handelt es sich um eine extreme Seltenheit: angeborene Dyschromasien bei Frauen kommen nur in 0,4 %, Protanopie nur bei 1/12 500 Frauen vor. Bei der Seltenheit monozygoter Zwillinge (1 Paar auf 6400 Geburten) dürfte die Protanopie unter Zwillingen nur unter 90 Millionen Geburten vorkommen dürfen. Ein Unterschied im Farbensinn der beiden Zwillinge ist natürlich noch seltener.

In einer von WALTON (1955) und von PHILIP und WALTON (1956) untersuchten Familie handelt es sich um das gemeinsame Vorkommen von Rotgrünblindheit und Muskeldystrophie (Typ Duchenne) (Abb. 14). In der III Generation leidet von einem EZ-Paar Paarling I an Rotgrünblindheit und Muskeldystrophie, während Paarling II als Folge von Crossing-over nur rotgrünblind ist.

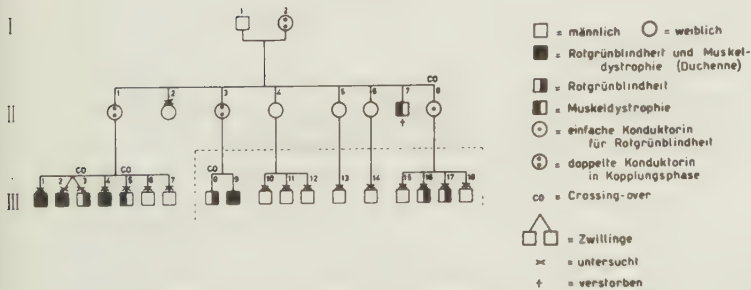


Abb. 169. Crossing-over zwischen Rotgrünblindheit und geschlechtsgebundener Muskeldystrophie (Nach J. N. Walton, Ann. hum. Genet., 20 (1955), 1-38, Familie D6; unterhalb der punktierten Linie vervollständigt von U. Philip und J. N. Walton, ibid., 21 (1956), 155-158.
Die Frauen der dritten Generation sind nicht eingetragen.

Abb. 14: aus KLEIN-FRANCESCHETTI: Humangenetik, Bd. IV, G. Thieme Stuttgart, 1964, S. 132

PHILIPP, VOGELIUS ANDERSEN, DREYER, FREIESLEBEN, GÖRTLER, HAUGE, KISS-MEYER-NIELSEN, STAUB, NIELSEN, PERS, ROBSON, SVEJGAARD, SORENSON berichteten 1969 über "Colour vision deficiency in one of two presumably monozygotic twins with secondary amenorrhoea". In der Zusammenfassung heißt es: "Twins, presumably monozygotic, were investigated because of secondary amenorrhoea. One was shown to be deuteranomalous, as was the father. The other had normal colour vision, as had the mother.

Monozygosity was established with more than 99.9998% probability by means of bloodgroup investigations (ABO, MNSs, P, Rh, Lutheran, Kell, Lewis, Duffy, Kidd, Vel, Colton, Bu^a, I, Radin and XG), human transplantation systems (HL-A 1, HL-A2, HL-A3, T 12), other serological systems (haptoglobins, transferrins, Gm, Gc, red cell acid phosphatase, red cell phosphoglucomutase, red cell adenylate kinase, red cell peptidases and red cell adenosine deaminase), anthropometric investigations including dermatoglyphic patterns and homografts. Three possible explanations are discussed: different karyotypes were excluded by chromosome analysis of two tissues, but the Lyon hypothesis may explain the findings, as may a mutational event".

12. Tapeto-retinale Heredodegenerationen (Abiotrophien):

12.1. Infantile tapeto-retinale Amaurose (LEBER)

FELGENHAUER-BOREUX (1970) berichteten über ein konkordantes männliches Zwillingspaar mit infantiler tapeto-retinaler Dysplasie (Leber) (Abb.15) das mit Hilfe der polysymptomatischen Ähnlichkeitsdiagnose als sicher zweieiig klassifiziert werden konnte. Bei dem Großvater mütterlicherseits hatte das gleiche Leiden vorgelegen.

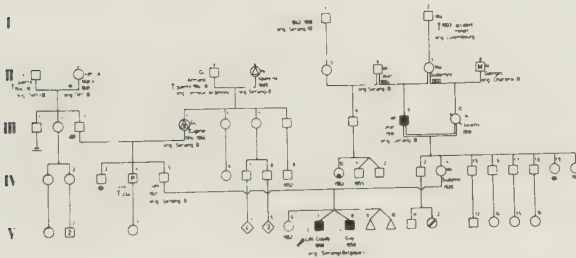


Fig. 11. Arbre généalogique de la famille L (origine Seraing Belgique) présentant des jumeaux bivitellins atteints de dégénérescence tapeto-rétinienne infantile de Leber.

Abb. 15: Beobachtung: W.R. FELGENHAUER, G. BOREUX: Concordances multiples chez deux jumeaux bivitellins atteints de dégénérescence tapeto-rétinienne infantile de Leber. - J. génét. hum. 18(1970) 135 - 168

12.2. Retinitis pigmentosa:

In den Ergebnissen der Nachuntersuchung der Berliner Zwillingsserie von G. KOCH (1972) wird das EZ-Paar 737 erwähnt, von dem beide Zwillingbrüder wegen einer erblichen Blindheit (Retinitis pigmentosa) auf Beschluß des EGG Hagen und des EOG Hamm im Sinne des GzVeN sterilisiert wurden.

"In den damaligen Begründungen heißt es u. a.: Auf den Antrag des Kreisarztes in Iserlohn wird die Unfruchtbarmachung des vorerwähnten O. W. (II) angeordnet, weil er nach dem Gutachten des Augenarztes Dr. X. in Iserlohn und des Augenarztes Prof. Dr. X. in Bottrop sowie nach dem Ergebnis der erfolgten Ermittlungen an erblicher Blindheit in der Form der sogenannten Netzhautverödung (Retinitis pigmentosa) leidet und somit erbkrank im Sinne des § 1 Abs. 2 Ziff. 6 des Gesetzes zur Verhütung erbkranken Nachwuchses vom 14. Juli 1933 ist, wobei noch zu bemerken ist, daß die vorgenannte gesetzliche Bestimmung anerkanntermaßen nicht eine völlige Blindheit, also das Fehlen jedes Lichtscheines, voraussetzt, vielmehr auch dann anzuwenden ist, wenn die Krankheit nach den ärztlichen Erfahrungen über kurz- oder lang zu einer für praktische Betätigung nicht mehr ausreichenden-Herabminderung des Sehvermögens führt, welches Letzteres bei dem hier vorliegenden Leiden der Fall ist. Daß die Krankheit erblich ist - wenn auch nur in der sogenannten "verdeckten Form" - zeigt die allgemeine Erfahrung der ärztlichen Wissenschaft, im übrigen vorliegend aber auch die Tatsache, daß ein Zwillingsbruder des Kranken von demselben Leiden befallen ist. Bei fachärztlichen Untersuchungen der Zwillingsbrüder in den Jahren 1951 und 1954 wurden u. a. folgende Befunde erhoben: "I ist beiderseits linsenlos und leidet beiderseits an einer Pigmententartung der Netzhaut (Retinitis pigmentosa mit Sehnervenschwund. SRA: kein Lichtschein. LA.: Handbewegung in 20 cm, mit + 10,0 psph = 5/50 fast. Trotz der noch vorhandenen Sehschärfe von 1/10 ist er wegen der hochgradigen Gesichtsfeldstörung als praktisch blind zu bezeichnen und auf fremde Hilfe und Führung angewiesen (1951)". "II: der heutige Untersuchungsbefund ergibt mittelstarkes Auswärtsschielen. Auf dem re. Auge Zustand nach Staroperation mit Regenbogenhautdefekt. Es besteht vollständige Erblindung auf beiden Augen. Re. wird nur Lichtschein wahrgenommen. Auf dem li. Auge völlige Trübung der Linse (Grauer Star) (1954)". Ein im Rahmen des Wiederaufnahmeverfahrens 1954 erstattetes Gutachten kam zu folgenden Ergebnis: I: "Herr F.W. gibt bei der heutigen Untersuchung an, daß er die von ihm behauptete nationalsozialistische Verfolgung auf die ihm im Jahre 1935 durchgeführte Sterilisation zurückführt. Sonstige Gewaltmaßnahmen, Mißhandlungen usw. seien nicht erfolgt. Der heutige Untersuchungsbefund ergibt doppelseitige Staroperation mit großen Regenbogenhautdefekten. Es besteht bds. völlige Erblindung. Li. wird nur Lichtschein

wahrgenommen. Außer der Augenerkrankung werden starke Schmerzen in der re. Leistenbeuge und in der dort befindlichen reizlosen Operationsnarbe eäußert. Li. sind ähnliche Schmerzen aber nicht so stark wie re. Gutachten: "Nach den hier vorliegenden Akten handelt es sich um einen rechtskräftigen Entschluß des Erbgesundheitsobergerichtes in Hamm vom 14. 2. 1935, wonach die Unfruchtbarmachung wegen erblicher Blindheit angeordnet wurde. Es handelt sich somit um eine Sterilisation nach dem Gesetz zur Verhütung erbkranken Nachwuchses vom 14. 7. 1933". Bei der Nachuntersuchung im Jahre 1955 (63 J. alt) waren beide Rentner (früher I: Handlungsgehilfe, II Werkzeugmacher). (KOCH)"

12.3. Hereditäre Makulaaffektionen:

12.3.1. Makulaaplasie:

Eineiiges männliches Zwillingspaar, von dem Paarling I eine Myopie, eine Makulaaplasie, markhaltige Nervenfasern der Netzhaut und einen weitgehenden Ausfall des Gesichtsfeldes aufwies. Die vorliegenden Veränderungen wurden von VIEFHUES (1958) als nichterbliche Fehlentwicklung aufgefaßt.

12.3.2. Senile Makuladegeneration:

63jährige Zwillingssschwestern, die beide den gleichen Befund und gleichen Verlauf einer senilen Makuladegeneration aufwiesen (WAARDENBURG 1959).

12.3.3. Malattia leventinese:

In dem 1961 von FORNI (Abb.16) veröffentlichten Stammbaum mit dominanter Vererbung von "Malattia leventinese" sind zwei eineiige Zwillingssschwe-

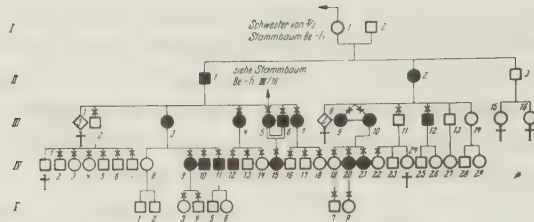


Abb. 200a. Dominante Vererbung von Malattia leventinese. Zwei eineiige Zwillingsschwestern (III/9 und 10) befallen. Bemerkenswert ist ferner eine blutsverwandte Ehe zwischen zwei Befallenen (III/5 und 6) mit einer befallenen Tochter (IV/15) siehe auch Abb. b.
(Nach S. FOSKI, 1961, persönliche Beobachtung; Stammbaum „Be-So.“.)

Abb. 16: aus KLEIN-FRANCESCHETTI, Humangenetik, Bd. IV, G.Thieme, Stuttgart, 1964, S. 160

stern in der III. Generation (9 und 10) von der Krankheit befallen. KLEIN und FRANCESCHETTI (1964) geben folgende Beschreibung des Krankheitsbildes: S. 159

"Auch die nach dem Tessiner Tal "Leventina" benannte "Malattia leventinese" vererbt sich dominant. Makula- und Papillenregion sind von dichtgruppierten, runden oder ovalen, gelblich-weißen Herden besetzt, die hin und wieder von Pigmentanhäufungen umgeben sind. In der Makulagegend treten die Einzelherde gelegentlich zu größeren, unregelmäßigen Flecken zusammen.

Die ersten Veränderungen können schon um das 17. bis 20. Lebensjahr auftreten. Das Sehvermögen kann bei den Trägern der Affektion lange Zeit fast normal erhalten sein. Eine deutliche Verminderung der Sehtätigkeit manifestiert sich im allgemeinen erst zwischen dem 40. und 50 Lebensjahr. Dagegen können Farbensinnstörungen (Erweiterung

der Rayleighschen Gleichung am Anomaloskop) schon früher auftreten. Gesichtsfeld und Dunkeladaptation sind normal. Interessant ist, daß das ERG trotz vorgeschrittener Makulaaffektion und starker Verminderung des zentralen Sehens eine normale b-Welle zeigt, was auf Erhaltenensein des peripheren Sinnesepithels der Retina hinweist und damit eine relativ günstige Prognose erlaubt.

Eine erstmals von FORNI und BABEL (1962) durchgeführte histologische Untersuchung ergab Veränderungen an der Lamina vitrea: hyaline Hyperplasie der Lamina basalis der Bruchschen Membran in Form von höckerigen Massen, sog. Drusen, welche das Pigmentepithel und die äußeren Netzhautschichten abheben und zerstören. An den betroffenen Stellen besteht außerdem eine beträchtliche Aderhautatrophie. (KLEIN-FRANCESCHETTI)"

13. Tumorale und pseudotumorale Netzhautaffektionen

Retinoblastom

Über Retinoblastom bei Zwillingen wurde berichtet von WALKER (1950):

- 1) diskordantes Vorkommen eines linksseitigen Glioma retinae bei weiblichen EZ.
- 2) diskordantes unilaterales, linksseitiges Vorkommen eines Glioma retinae bei einem Knaben einer dreieigen Drillingsgemeinschaft.

MACKLIN (1960) erwähnt in ihrer Arbeit konkordantes Vorkommen bei PZ (Abb.17).

KANTER-HARRIS (1964) diskordantes Vorkommen eines doppelseitigen Retinoblastoms bei 2 1/2jährigen weiblichen EZ.

BRINDLEY-COLLINS (1961); konkordantes Auftreten von doppelseitigem Glioblastoma retinae bei einem eineiigen Zwillingsschwesternpaar.

GEDDA-ALFIERI (1966): eineiiges weibliches EZ-Paar (Paarling I: doppelseitiges Retinoblastom) (Paarling II: einseitiges Retinoblastom) (Abb.18).

BARON-MICHEL-LEGENT (1969); doppelseitiges Retinoblastom bei weiblichen EZ.

Anhang: GUPTA, I.M. und S. (1966): Beobachtung eines ovoiden amorphen Tumors von 6 - 8 cm Durchmesser, der einer normalen Placenta einer Drittgebärenden anhaftet. Die äußere Umhüllung dieses Gebildes bestand aus Haut mit ihren Anhangsgebilden. Darunter war Bindegewebe mit Fett-, Muskel- und Nervengewebe. Außerdem wurde embryonales retinales Gewebe gefunden, das stellenweise in Rosetten, ähnlich wie beim Retinoblastom, angeordnet war.

BÖHRINGER, DIETERLE und LANDOLT (1960) hatten Gelegenheit, bei der Nachuntersuchung der Familie weitere zehn Fälle hinzuzufügen und bei acht der Wagnerschen Patienten den weiteren Verlauf zu beobachten. Der Stammbaum zeigt direkte Vererbung über vier Generationen und ein Geschlechtsverhältnis der Befallenen von 13 Männern zu 15 Frauen. Demnach handelt es sich um einen regelmäßigen dominanten Erbgang mit vollständiger Penetranz.

Das Hauptsymptom ist die Glaskörperveränderung: Der Glaskörper ist optisch fast leer und nur von einzelnen Fäden durchzogen. In der Äquatorialgegend, direkt vor der Netzhaut, finden sich weißliche Membranen, die stellenweise durchlöchert sein können und teilweise zipfelförmig die Limitans interna retinae berühren können. Die Netzhautveränderungen bestehen vor allem in Pigmentherdchen in der Peripherie, die im Laufe der Jahre an Zahl zunehmen. Ferner beobachtet man partielle Gefäßeinschnidungen und eine gewisse Aderhautatrophie am hinteren Augenpol.

Die Linsen sind im jugendlichen Alter völlig klar, zeigen aber von der Pubertät an regelmäßig punktförmige Trübungen in der vorderen und hinteren Rinde. Im vierten Jahrzehnt entwickelt sich bei den meisten Patienten eine Cataracta complicata. Die Operation dieser Katarakte ist durch die Glaskörperveränderung sehr erschwert, denn bei jeder Intervention droht eine schwere Bulbushypotonie.

Die Sehschärfe sinkt um das Alter von 20 bis 40 Jahren auf Werte von 0,5 bis 0,1, was auf die Starbildung und die Aderhaut-Netzhautatrophie am hinteren Pol zurückzuführen ist. Das Gesichtsfeld ist nur wenig beeinträchtigt und die Dunkeladaptation normal. Das ERG ist in der Regel subnormal. (KLEIN-FRANCESCHETTI)"

14.2. Idiopathische Netzhautspaltung (Retinoschisis)

Nach LIESENHOFF (1965) wurde von CIBIS (1940) ein eineiiges Zwillingsbruderpaar mit doppelseitiger Amotio beschrieben. Die Verlaufskontrolle und weitere Behandlung ergaben, daß es sich dabei um die recessiv geschlechtsgebundene Form der idiopathischen Netzhautspaltung (KLEINERT)

handelt: "Der ophthalmologische Befund ist bei Richard fast völlig unverändert, bei Arthur auf dem rechten Auge ebenfalls. Das Sehvermögen jedoch ist an allen Augen, besonders für die Nähe schlechter geworden. Es sind also in erster Linie die cystischen Veränderungen der Netzhautmitte für die Sehverschlechterung verantwortlich zu machen, während der periphere Prozess weitgehend stationär ist. Nur auf dem schon früher schlechteren Auge von Arthur ist inzwischen eine starke Verschlechterung eingetreten. Die Prognose der juvenilen Netzhautspaltung ist im Hinblick auf die Erhaltung des Sehens relativ günstig, jedoch kann das zentrale Sehvermögen durch cystische Maculaveränderungen abnehmen (LIESENHOFF).

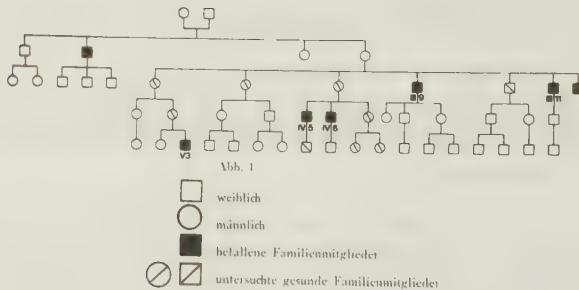


Abb. 20: Beobachtung A. THALER, P. HEILIG, H. SLEZAK: Elektroretinogramm und Elektrookulogramm bei juveniler Retinoschisis. Klin. Mbl. Augenheilk. 163 (1973) 699 - 703

In dem Stammbaum von Thaler-Heilig-Slezak (1973) wiesen unter 6 männlichen Merkmalsträgern mit geschlechtsgebundener juveniler Retinoschisis in 4 Generationen beide Paarlinge (IV,5 und 6) eines männlichen eineiigen Zwillingspaares in der IV. Generation das Leiden auf (Abb.20).

Nach THALER-HEILIG-SLEZAK kann "das pathologische ERG von Patienten mit geschlechtsgebundener juveniler Retinoschisis durch den histologischen Befund der Netzhaut erklärt werden. Vor allem bei älteren Kranken können die Fundusveränderungen uncharakteristisch sein; dann sichert die elektrophysiologische Untersuchung die Diagnose".

15. Hereditäre Opticusatrophien

15.1. Congenitale hereditäre Opticusatrophie

KOCH (1972) erwähnt in der Berliner Zwillingsserie das männliche EZ-Paar 374, die beide wegen erblicher Blindheit (Opticusatrophie, Cataracta congenita und Keratokonus sterilisiert wurden. In der Begründung des EGG Düsseldorf vom 5. 12. 1934 heißt es u. a.: "Die Prüfung der für die Entscheidung maßgeblichen Verhältnisse hat zu folgendem Ergebnis geführt: Der Unfruchtbarzumachende ist als eineiiger Zwilling geboren. Er und sein Zwillingsbruder sind von Geburt an blind. Aus der ersten Ehe des Bruders Paul ist ein blinder Sohn hervorgegangen, der in jugendlichem Alter gestorben ist. Aus einer zweiten Ehe ist zunächst ein gesundes Mädchen mit gesundem Augen entsproßen, der ein wiederum blinder Sohn folgte. Auf Antrag des Bruders Paul ist dessen Unfruchtbarmachung wegen erblicher Blindheit angeordnet und bereits durchgeführt worden. Ein Gutachten, das auf einer Untersuchung der Zwillingsbrüder im Kaiser-Wilhelm-Institut im März 1931 beruht, gelangte zu dem Ergebnis, daß erbliche Blindheit bei den Zwillingsbrüdern und bei den beiden Kindern des Paul vorliegt. Der Unfruchtbarzumachende hat seine Unfruchtbarmachung widersprochen mit der Begründung, seine Blindheit sei nicht erblich, denn aus seiner Ehe seien zwei Kinder mit gesunden Augen hervorgegangen und bei seinen Vorfahren seien keine Fälle von Blindheit oder von sonstigen Sehfehlern vorgekommen. Die Blindheit der Kinder seines Bruders sei ebenso wie die eigene Blindheit auf kongenitale Lues zurückzuführen. Aus dem oben erwähnten Gutachten ergibt sich, daß die von dem Unfruchtbarzumachenden gemachten Einwendungen bereits berücksichtigt sind. Das Gericht hatte hier nach keine Bedenken, sich auch im vorliegenden Falle dem genannten Gutachten anzuschließen. Dagegen spricht auch nicht die von dem Unfruchtbarzumachenden angeführte Tatsache, daß seine zwei Kinder mit gesunden Augen

geboren sind, da auch bei dem dominanten Erbgang erfahrungsgemäß nicht alle Nachkommen krank sind. Da der Unfruchtbarzumachende fortpflanzungsfähig und nach den Erfahrungen der ärztlichen Wissenschaft mit großer Wahrscheinlichkeit zu erwarten ist, daß seine folgenden Nachkommen an schweren körperlichen Erbschäden leiden werden, wird gemäß § 1, Absatz 2, Ziffer 6 und § 8 des Gesetzes zur Verhütung erbkranken Nachwuchses vom 14. Juli 1933 antragsgemäß entschieden. Bei der Nachuntersuchung im Jahre 1955 (61 J. alt) war II (früher Jurist) nicht mehr berufstätig, I ist noch als Organist tätig. (KÖCH)"

15.2. Leber'sche Opticusatrophie

WAARDENBURG (1954) beschrieb eine Familie mit nur männlichen Merkmalsträgern in 4 Generationen. In der 3. Generation vererbten zwei Konkubitorinnen (eineiige weibliche Zwillinge) das Leiden auf je 2 Söhne unter ihren Kindern (Abb. 21).

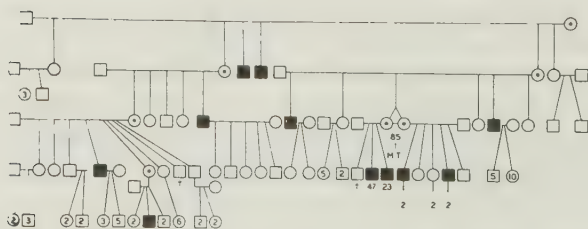


Fig. 3

Abb. 21: Beobachtung P.J. WAARDENBURG: New observations on twins (carriers of Leber's optic atrophy) and two rare hereditary anomalies. *Analecta genetica* (Roma) 1954, 128 - 131

16. Exogen bedingte Augenstörungen

16.1. Rötelnembryopathie

BESWICK-WARNER-WARKANY (1949) berichten als Fall 2 und 3 über Röteln-embryopathie mit "bilateral cataracts, congenital heart disease, deafness, microcephaly and mental retardation followed by epilepsy and glaucoma in unlike-sexed twins whose mother had rubella during the third week of pregnancy in 1930.

EHLERS-STAFFORD-BRADY (1974) beschrieben 7 Jahre alte zweieiige Drillinge (ein Junge, 2 Mädchen), born during the 1964 rubella epidemic presented with varying pigmentary changes in their fundi. In the two uniovular twin females similar unilateral stippled pigmentary changes were located in the posterior pole. The male triplet presented a unilateral, temporal, peripheral, patchy pigmentary degeneration".

16.2. Toxoplasmose:

GRANSTRÖM-MAGNUSSON (1950) berichteten über 2 männliche mit Toxoplasmose der Augen behaftete Zwillinge.

"Both exhibited convergent strabismus as well as a healed chorioretinal focus in the macula of the affected eye. Serological tests for toxoplasmosis were positiv in both twins and in both their parents (Sabin-Feldmann 1:25). Despite the pronounced concordance the strabismus must in these patients be considered as exogenously conditioned."

In der Tübinger Zwillingsserie von von VERSCHUER (1954) zeigte von dem weiblichen EZ-Paar 55, Paarling I eine schwere sklerosierende Keratitis, wahrscheinlich als Folge einer Toxoplasmose. Paarling II war bereits verstorben, als Paarling I von dem Augenleiden befallen wurde.

RIEGER (1959) berichtete über 10 Jahre alte zweieiige weibliche Zwillinge, die als Frühgeburt im 7. Monat zur Welt gekommen waren.

"Der eine Paarling hatte gesunde Augen und normale Sehschärfe. Die Schwester war immer kleiner und zarter. Hatte rechts hohe Myopie von etwa 20 Dptr und Astigmatismus von 3 1/2 Dptr. Breite circumpapilläre Ader-

hautatrophie. Am hinteren Pol ovales "Pseudokolobom" von 3-4 Papillendurchmessern, in dessen Mitte sich ein grau-weißer, von Pigment umsäumter (erhabener?) Herd befand. Links Konus nach oben. Visus: Rechts Fingerzählen vor dem Auge. Gläser bessern nicht. Links nach Korrektur eines gemischten Astigmatismus 6/12. Familie: Mutter litt während der Schwangerschaft (1945) an einem hartnäckigen Ekzem. Augen normal. Visus bds. 6/4. Vater 1944 Malaria. Augen normal bis auf doppelseitigen Konus nach unten-innen. Visus bds. 6/4. Bei Mutter und Zwillingen waren Frenkelscher Hauttest und Sabin-Feldmann-Test wiederholt 1 : 64 positiv. Die Familie besaß einen Schäferhund, der zu Beginn der Schwangerschaft der Mutter an Schwindel und Erbrechen erkrankte und getötet werden mußte".

16.2.1.

LEYHECKER (1954) berichtete über ein konkordantes weibliches eineiiges Zwillingspaar mit Myopie, Uveitis, Debilität und Hydrocephalus, sowie Einwärtsschielen nur bei einem Zwilling, als deren Ursache eine intrauterine Erkrankung unbekannter Natur vermutet wurde. Das Krankheitsbild zeigte Ähnlichkeiten mit einem früher von SABIN und FELDMANN(J. Pediatr. 35 (1949), 296) beobachteten Syndrom, das nichts mit Toxoplasmose zu tun hat.

16.3. Retrolentale Fibroplasie

Über Retrolentale Fibroplasie bei Zwillingen liegen in den letzten Jahren Beobachtungen von WINNING (1952), SCHILLINGER (1954), POTOEK (1956) und BABEL (1957) vor."WAARDENBURG argued that the publication on this disorder in twins, though in many cases unfortunately lacking a group diagnosis, provide arguments against a hereditary disposition if the figures for MZ und DZ-twins are compared".

17. Entzündliche Erkrankungen:

In den Mitteilungen von DUIS (1956) und von KOCH (1972) über die Ergebnisse der Nachuntersuchung der Frankfurter und Berliner Zwillingsserien sind insgesamt 6 Zwillingspaare 4 (3 m., 1 w.) EZ und 2 (1 m., 1 w.) ZZ-Paare erwähnt, von denen jeweils 1 Paarling eine entzündliche Erkrankung der Augen durchmachte. Die Einzelheiten der Beobachtungen (DUIS: 1 - 3, KOCH 4 - 6) sind folgende:

- 1) Bei den m. EZ 1244 sind bei I mehrfach Chalazien aufgetreten, auch bei der Nachuntersuchung im Alter von 24 Jahren hatte der Proband I ein Chalazion. Bei dem Zwilling Bruder haben sich niemals derartige Bildungen gezeigt.
- 2) Erstuntersuchungen der m. EZ 239 mit 38 Jahren: bei II rechts nur 40 %ige Sehschärfe nach Ulcus corneae als Folgezustand einer Gasvergiftung im 1. Weltkrieg. Nachuntersuchung im Alter von 53 Jahren: I ophthalmologisch o.B., II rechts erblindet, links das Sehvermögen nicht beeinträchtigt.
- 3) "Erstuntersuchung der m. EZ 581 mit 12 Jahren: I. ophthalmologisch o.B. Bei II mit 2 Monaten Elliot'sche Trepanation der rechten Iris nach Hornhauttrübung, Hyperämie der Iris, Drucksteigerung und Bulbus-Vergrößerung. Augenärztlich wurde metastatische Iritis (mit Abflußbehinderung durch Verlegung des Kammerwinkels infolge Exsudats, dadurch Drucksteigerung) für wahrscheinlicher gehalten als angeborener Buphthalmus, Verordnung einer Schalenprothese. Nachuntersuchung mit 26 Jahren: I Visus beiderseits o.B., links Ptosis des Oberlids. II rechts Amaurose (trägt keine Prothese mehr), links Visus o. B. Beide nicht ernstlich krank gewesen. I. Kaufmann, II Schuhmacher. (DUIS)"
- 4) "Von den w. EZ 539 bestand bei II mit 24 J. eine recidivierende linksseitige Iritis als Folge einer doppelseitigen Polyposis der Kieferhöhlen. Nach Entfernung des Focus Abklingen der Erscheinungen.

- 5) Von den m. EZ 924, die beide an Allergien gegen Pollenstaub leiden, wurde II 1955 (20 J. alt) wegen einer Conjunktivitis und Keratitis stationär in der Augenklinik Nürnberg behandelt.
- 6) Von den w. ZZ 803 wurde II 1957 (22 J. alt) wegen einer Keratitis dendritica rechts mehrere Wochen stationär behandelt. (KOCH)"

1974 berichtete POWELL über eineiige weibliche Zwillinge, die beide an Iritis litten. Als Grundleiden bestand bei beiden eine ulceröse Kolitis.

18. Traumatische Schädigungen:

Bei den Nachuntersuchungen der Frankfurter und der Berliner Zwillingsserie wurden von DUIS (1956) und von KOCH (1972) insgesamt 9 männliche Zwillingspaare (6 EZ- und 3 ZZ-Paare) ermittelt, von denen jeweils nur ein Paarling eine Augenverletzung erlitten hatte (DUIS: Beobachtungen 1 - 3, KOCH: Beobachtungen 4 - 9)

- 1) " m. EZ 258 im Alter von 20 Jahren nachuntersucht: Rechts bei II Glasaugen als Folgezustand einer Peitschenverletzung im Alter von 17 Jahren. Die berufliche Ausbildung als Schlosser ist hierdurch nicht ernstlich gestört worden, beide Brüder sind jetzt als Schlosser tätig.
- 2) Bei Paarling I der m. EZ 888 linksseitig Zustand nach Netzhautblösung im Zusammenhang mit einer Prellungsverletzung beim Fußballspiel im Alter von 10 Jahren. I ist kaufmännischer Angestellter, II Friseur.
- 3) Erstuntersuchung der m. ZZ 1107 mit 26 Jahren: beide ophthalmologisch o. B. Nachuntersuchung mit 40 Jahren: I Verlust des linken Auges nach Verwundung im 35. Lebensjahr, trägt Prothese. Rechts Visus o.B. II nach Beinamputation 38 jährig verstorben. (DUIS)"

- 4) "m. EZ 924: Bei II, der an einer posttraumatischen Epilepsie leidet, fand sich mit 18 Jahren folgender Befund: Beide Augen haben volle Sehschärfe. Der rechte Fundus normal, links ein alter vernarbter Aderhautherd von etwa 1/4 Papillengröße, schwarz pigmentiert (bei 9 Uhr). Latentes Auswärtsschielen (Exophorie) (augenfachärztlicher Befund in Nürnberg am 19. 5. 1953).
- 5) Von dem m. EZ 438 (geb. 22. 7. 1911) ist I als Oberstabsarzt in Stalingrad seit dem 29. 1. 1943 (32,5 J. alt) vermißt. II erlitt am 13. 1. 1940 beim Ausgraben im vereisten Minenfeld durch Minenexplosion Verletzungen an Kopf, Auge und Kiefer. Er war bewußtlos, im Feldlazarett wurde das linke Auge bereits operiert (Exenteratio bulbi). War vom 27. 1. - 19. 4. 1940 in Behandlung der Universitäts-Augenklinik Heidelberg. Aufnahmebefund: In Oberlidmitte und äußerem Lidwinkel eine stark absondernde Fistel. Das Lid kann geöffnet werden. Die Bindehaut ist diffus gerötet. Die Hornhaut ist klar. In der ungleich tiefen Vorderkammer restliche Blutkoagula. Irishyperämie. Weite Pupille, die lichtstarr ist. Unten außen drängt sich neben der nach hinten luxierten Linse eine Glaskörperhernie in die VK. Am Fundus keine Einzelheiten erkennbar, da diffuse Glaskörpertrübungen. Intakte Motilität. Der Augenninnendruck ist palpatorisch nicht erhöht. Linkes Auge: Am Oberlid ebenfalls stark absondernde Fistel, die Lidspalte kann passiv nur gering geöffnet werden. Der Exenterationsstumpf ist noch weißlich belegt. Am 19. 4. 1940 aus unserer Behandlung entlassen. Man konnte damals in das Augennere einsehen. Die Papille war blaßrot mit engen Gefäßen. Vor der Netzhaut hat die intraoculare Blutung eine graugrüne Bindegewebsbildung zurückgelassen. Diese war in Schrumpfung begriffen. Wegen palpatorisch nachgewiesener leichter Druckerhöhung wurde Pilocarpin getropft. Das Sehvermögen betrug rechts Fingerzählen in 2 - 3 m. Links Amaurose.
- 6) Von den m. EZ 790 kamen beide im Kriege auf einen Minenleger. I erlitt bei einer Minenexplosion eine Verletzung des li. Auges und eine Jochbeinverletzung. Am 4. 7. 1955 Untersuchung auf der Augenabteilung des Städtischen Krankenhauses Neukölln. Befund: "Beide haben an den

Augen ungefähr die gleichen Brechnungsfehler. Das Sehvermögen ist bei I links als Verletzungsfolge 0,3/50, rechts wie bei II beiderseits 5/4. Am Fundus bei beiden eine vitale, zentral exkavierte Papille. Bei beiden fanden sich cilio-retinale Arterien und bei I im temporal unteren Quadranten Pigmentverschiebungen in der Aderhaut nach Aderhautrupturen mit grober Pigmentierung des hinteren Pols und einem Maculaforamen. Abgesehen von Verletzungsfolgen des Paarlings I ist der objektive Befund beider Augen fast völlig gleich.

- 7) Von den m. EZ 390 erlitt II im Kriege Verbrennungen der Hornhaut am re. Auge durch Stichflamme bei Minenexplosion. I erlitt ebenfalls während des Krieges, nach dem Bescheid des Versorgungsamtes Heidelberg, "vielfache Splitterverletzungen an der linken Körperseite (li. Hand, li. Gesichtshälfte u.a.) und am Penis. Verletzung des li. Auges mit geringfügiger Hornhautnarbe und leichter peripherer Linsentrübung. An Taubheit grenzende Schwerhörigkeit links, geringfügige Narbenbeschwerden nach Kopfverletzung (Narbe über dem li. Auge).
- 8) Von den m. ZZ 142 hatte I während des Krieges in Griechenland Malaria und in jugoslawischer Gefangenschaft, aus der er erst 1949 zurückkehrte, Ruhr. 1942 verschüttet, Schädel-Hirntrauma. Verletzung des li. Sehnerven. Erwerbsminderung 30 % wegen Erblindung infolge Sehnervenschwundes li. Schwerhörigkeit beiderseits und Nervenschwäche im Bereich der li. Gesichtsseite nicht als Versorgungsleiden anerkannt (Bescheid des Versorgungsamtes III, Berlin-Wilmersdorf).
- 9) Von den m. ZZ 223 (beide Ärzte) erlitt I bei einem Luftangriff auf Hamburg 1943 eine schwere Kriegsverletzung, die zur Enucleation des rechten Auges führte und zu Linsenlosigkeit und Netzhaut-Aderhautnarben des li. Auges, ferner Narben in der re. Gesichtshälfte. (KOCH)"

19. Zusammenfassung

- 1) Zusammenfassende Darstellungen über ophthalmologische Befunde bei Zwillingen wurden 1950 von WAARDENBURG "Twin research on ophthalmology" und von LUIGI GEDDA "Malattie dell'apparato visivo" in dem Standardbuch der Zwillingsforschung "Studio dei gemelli" veröffentlicht. Weitere Zwillingsbefunde sind in den Monographien von SORSBY (1951) "Genetics in ophthalmology", von FRANÇOIS (1958) "L'hérédité en ophtalmologie" und von WAARDENBURG-FRANCESCHETTI-KLEIN (1961 und 1963) "Genetics in Ophthalmology" erwähnt.
- 2) Die vorliegende Darstellung umfasst 128 Arbeiten, die in den Jahren 1948 - 1974 veröffentlicht wurden. Sie schließt an die von WAARDENBURG und GEDDA erstellten Zusammenfassungen über ophthalmologische Befunde bei Zwillingen an. In der Darstellung der in den letzten Jahrzehnten erhobenen ophthalmologischen Befunde bei Zwillingen folgt die Dissertation der Einteilung von KLEIN und FRANCESCHETTI in ihrem 1964 veröffentlichten Beitrag "Mißbildungen und Krankheiten des Auges" im Handbuch der Humangenetik.
- 3) Bei den besprochenen Arbeiten handelt es sich im allgemeinen um Einzelkasuistiken mit Mißbildungen und Krankheiten des Auges. Mehrere Zwillingsbeobachtungen wurden u.a. über Aniridie und Retinogliom veröffentlicht, die im Rahmen populationsgenetischer-demographischer Untersuchungen erhoben wurden. Von der Myopie und dem Strabismus konnten auch in den letzten Jahrzehnten mehrere unausgelesene Zwillingsserien untersucht werden. Die erhobenen Befunde lassen keinen Zweifel darüber, daß erbliche Faktoren für ihre Entstehung von großer Bedeutung sind, und daß mit verschiedenen Erbtypen gerechnet werden muß.
- 4) Bei den exogen bedingten Augenstörungen wie Rötelnembryopathie, Toxoplasmose und retrolentaler Fibroplasie liegen einige Zwillingsbeobachtungen vor, bei denen die exogene Noxe bei beiden Paarlingen zu einer gleichen Schädigung führte. Das gilt sowohl für eineiige wie auch für zweieiige Zwillinge.

Schrifttum:

- 1) AKIMOTO, S.: A case of amblyopia with bilateral eccentric fixation in uniovular twin sisters. - Jap. J. clin. Ophthal. 18 (1964) 709 - 714 (japanisch mit engl. Zusammenfassung)
- 2) AL-KAISI, S.: Tumoren bei Zwillingen. Ergebnisse aus der Nachuntersuchung der Zwillingsserie des ehemaligen Kaiser-Wilhelm-Instituts für Anthropologie, menschliche Erblehre und Eugenik (Eugen Fischer Institut) in Berlin-Dahlem nach 20-25 Jahren. Diss. Erlangen, 1972
- 3) ALIQUO'-MAZZEI, A.: Studio clinico-statistico e genealogico-gemellare sulla miopia. - Boll. Ocul. 35 (1956) 657 - 711
- 4) AMMANN, F., B. DENZLER: Observation d'une paire de jumeaux monozygotiques, à cheveux roux concordants et à myopie discordante. - J. Génét. hum. 13 (1964) 177 - 184
- 5) ATANASESCU, F., C. LUPU, M. ACONIU: Die genetische Konkordanz der Lähmung des Muskel rectus exterior bei einem monozygoten Zwillingspaar. - Oftalmologia (București) 13 (1969) 227 - 231 (rumänisch mit franz., dtsh. u. engl. Zusammenfassung)
- 6) BABEL, J.: Fibroplasie rétro-cristallinienne chez une jumelle. - Ophthalmologica (Basel) 133 (1957) 295 - 298
- 7) BALAVOINE, C.: Nystagmus, hearing disorders and other discordant malformations in uniovular twins(uniovularity proved by cutaneus homocraft). - Confinia neurol. 14 (1954) 179 - 181
- 8) BARON, A., G. MICHEL, O. LEGENT: Cancer bilateral de la retine chez deux jumelles. - Bull. Soc. Ophthal. fr. 69 (1969) 387 - 395
- 9) BAŞAR, D., S. GÜZONAR: Microphthalmia in twins. - Oto Nöro Oftal.(İstanbul) 15 (1960) 69 - 72 (türkisch mit franz. u. engl. Zusammenfassung)

- 10) BEHNKE, H., W. HOLTERMANN: Aniridie complète et partielle chez un paire de jumelles bivitellines. - J. Génét. hum. 11 (1962) 232 - 239
- 11) BERTONI, G.: Considerazioni sull'ambliopia strabica nei gemelli monozigoti. Ann. Ottal. 90 (1964) 499 - 507
- 12) BÜHRINGER, H.R., P. DIETERLE, E. LANDOLT: Zur Klinik und Pathologie der Degeneratio hyaloideo-retinalis hereditaria (Wagner). - Ophthalmologica 139 (1960) 330 - 338
- 13) BRINDLEY, B.I., J.D. COLLINS jr.: Bilateral retinoblastoma in identical twins. Report of a case with a review of the literature. - Arch. Ophthal. (Chicago) 66 (1961) 37 - 41
- 14) BURNS, R.A.: Hereditary myopia in identical twins. - Brit. J. Ophthal. 33 (1949) 491 - 494
- 15) BURSTIN, D. von: Strabismus divergens mit anomaler Korrespondenz bei einem eineiigen Zwilling. - Klin. Mbl. Augenheilk. 132 (1958) 197 - 201
- 16) CHESNAIS, A.: Le strabisme chez les jumeaux univitellins. - Ann. Oculist. (Paris) 193 (1960) 501 - 515
- 17) CITRONI, M.: Considerazioni sullo strabismo nei gemelli monovulari contri-buto clinico. - Atti Soc. Oftalm. Lombarda, N.S. 10 (1955) 74 - 78
- 18) CORDIER, J., M. THIRIET, A. RENY, A. RASPILLER: Syndrome de Goldenhar et gemellité. - Bull. Soc. Ophtal. fr. 67 (1967) 1135 - 1145
- 19) CUENDET, J.F., V. DELLA PORTA: Association de nystagmus congénital, d'amblyopie et d'astigmatisme cornéen. Hérédité incomplètement dominant liée au sexe. - Arch. Ophtal. (Paris) 10 (1950) 187 - 201
- 20) DARABOS, G., G. GAT: Strabismus divergens bei Zwillingen. - Klin. Mbl. Augenheilk. 151 (1967) 99 - 101

- 21) DELMARCELLE, Y., A. PIVONT: Staphylome cornéen à hérédité dominante.
Bull. Soc. belge Ophtal. 117 (1968)
560 - 568

- 22) DESVIGNES, P., et VIGO: A propos d'un cas de dystrophie cornéenne
parenchymateuse familiale à hérédité
dominante. - Bull. Soc. Ophtal (Paris)
220 - 225

- 23) DUBOIS-POULSEN, A.: n.Etienne, R.: Les hérédodystrophies familiales
de la cornée. - Thèse, Lyon, 1949

- 24) DUIS, B.T.: Augenleiden: S. 34-40 und S. 102. In: Zwillingskatamnesen.
Klinische Befunde bei Nachuntersuchung
einer auslesefreien Zwillingsserie. -
Acta genet. med. (Roma) 5 (1956) 14 - 103

- 25) EHLERS, J.A., W.R. STAFFORD, H.R. BRADY: Rubella pigmentary retinopathy
in triplets. - J. Pediat. Ophtal. 11(1974)
193 - 197

- 26) ETZINE, S.: Conical cornea in identical twins. - S. Afr. med. J. 28
(1954) 154 - 155

- 27) FELGENHAUER, W.R., G. BOREUX: Concordances multiples chez deux jumeaux
bivitellins atteints de dégénérescence
tapêto-rétinienne infantile de Leber.
J. genet. hum. 18 (1970) 135 - 168

- 28) FORNI, S.: Nouvel arbre généalogique de dégénérescence tapêto-rétinienne
de la région maculaire et péripapillaire,
type "Mallattà leventinese". (Examens
cliniques et électro-rétinographiques).
Act. Probl. Ophtal. (Basel) 1 (1967)
570 - 575

- 29) FORNI, S., J. BABEL: Étude clinique et histologique de la malattia
leventinese. - Ophthalmologica (Basel)
143 (1962) 313 - 322

- 30) FRANCESCHETTI, A., K. LISCH, D. KLEIN: Zwei eineiige Zwillingspaare mit
konkordantem Keratokonus. - Klin. Mbl.
Augenheilk. 133 (1958) 15 - 30

- 31) FRANÇOIS, J.: L'hérédité en ophtalmologie. - Masson et Cie, Paris, 1958
- 32) FRANÇOIS, J.: Les cataractes congénitales. - Masson et Cie, Paris, 1959
- 33) FRANÇOIS, J., HAUSTRATE-GOSSET: Cataracte juvénile chez deux jumelles univitellines. - J. Génét. hum. 12 (1963) 154 - 167
- 34) FRAZZETTO, F., M. DELLER: Jumelles monozygotes et syndrome de Duane. - Bull. Mém. Soc. franç. Ophtal. 84 (1972) 580 - 589
- 35) GEDDA, L.: 12a) Malattie dell'apparato visivo. S. 797 - 813. In: Studio dei gemelli. - Edizioni Orizzonte Medico Roma, 1951
- 36) GEDDA, L., S. BÉRARD-MAGISTRETTI: Problemi di genetica oculista.
I. Sindrome malformativa ereditaria del fundus con strabismo concordante e speculare in gemelle MZ. - Acta genet. med. (Roma) 7 (1958) 413 - 423
- 37) GEDDA, L., S. BÉRARD-MAGISTRETTI: Problemi di genetica oculista.
II. Oftalmoplegia dei mm. retti esterni bilaterale e concordante in gemelli MZ. Acta genet. med. (Roma) 7 (1958) 424 - 434
- 38) GEDDA, L., S. BÉRARD-MAGISTRETTI: Problemi di genetica oculista.
III. Ipertropia da occlusione di Verhoeff bilaterale concordante in gemelli MZ. Acta genet. med. (Roma) 7 (1958) 435 - 444
- 39) GEDDA, L., S. BÉRARD-MAGISTRETTI: Problemi di genetica oculista.
IV. Ptosi con blefarofimosi congenita ereditaria.
V. Coppia gemellare DZ von atrofia dell'iride concordante e oftalmo discordante.
VI. Atrofia ereditaria progressiva dell'iride. Acta Genet. med. (Roma) 8 (1959) 1 - 64
- 40) GEDDA, L., G. IANNACCONE: Nuovi contributi allo studio delle malformazioni assiali. A. Coppia MZ con torcicollo osseo concordante da schisosintostosi cervicale.
3. Coppia MZ con torcicollo discordante e anisocoria concordante (status dysraphicus). Acta genet. med. (Roma) 8 (1959) 257 - 278

- 41) GEDDA, L., S. BÉRARD-MAGISTRÉTTI: Sulle anomalie pigmentarie dell'occhio dette "Albinismo oculare" ed ancora sopra il caso delle gemelle monozigotiche albine descritte da Hanhart. - Acta genet. med. (Roma) 10 (1961) 21 - 48
- 42) GEDDA, L., B.D. LUMBROSO, P. CATALINO: Sulla eziologia ereditaria delle fibre mieliniche del fundus (Coppia MZ con reperto concordante di fibre mieliniche e di residui embrionari della cristalloide posteriore e coppia MZ con reperto discordante di fibre mieliniche e concordanti di epilessia). - Acta genet. med. (Roma) 14 (1965) 48 - 56
- 43) GEDDA, L., A. ALFIERI: Retinoblastoma in due sorelle mononate e due gemelle MZ appartenenti alla medesima fratria. Acta genet. med. (Roma) 15 (1966) 178 - 189
- 44) GEDDA, L., L. SCULLICA, A. ACARDI: Concordant glaucoma in MZ twins. Acta genet. med. (Roma) 19 (1969) 268
- 45) GOLDSCHMIDT, E.: On the etiology of myopia. - Acta ophthal. (Kbh.) 98 (1968) 1 - 172
- 46) GRANSTRÖM, K.O., J.H. MAGNUSSON: Convergent strabismus, macular foci and toxoplasmosis in monozygotic twins. Brit. J. Ophthal. 34 (1950) 105 - 107
- 47) GROVE, J.H., W.M. SHAW, G. BOURQUE: A family study of aniridia. Arch. Ophthal. (Chicago) 65 (1961) 81
- 48) GUPTA, I.M., S. GUPTA: Retinal elements in an amorphous twin. - Brit. J. Ophthal. 53 (1969) 707 - 710
- 49) HABERLANDT, W.F.: Zur Genetik der Lidptose. - Z. menschl. Vererb.- u. Konstitut.-lehre 36 (1962) 228 - 235
- 50) HAMMERSTEIN, W.: Konkordanter Keratokonus bei eineiigen Zwillingen. Ophthalmologica (Basel) 165 (1972) 449 - 454
- 51) HANHART, E.: Eineiige Zwillingmädchen mit konkordantem Albinismus universalis aus Ehe normalpigmentierter, aber entsprechend belasteter Vetterin I. Grades in oberitalienischem Isolat. Acta genet. med. (Roma) 2 (1953) 380-389

- 52) HANISSIAN, A.S., F. FUSTE, W.T. HAYES, J.M. DUNCAN: Moebius syndrome in twins. - Amer. J. Dis. Child. 120 (1970) 472 - 475
- 53) HARRIS, R.B.: Refractive errors in monozygotic twins. - Eye, Ear, Nose a. Throat Mthl. 36 (1957) 41 - 42
- 54) HARVALD, B., B. HAUGE: A catamnestic investigation of danish twins. A. preliminary report. - Danish Med. Bulletin 3 (1956) 150 - 158
- 55) HIRSCH, M.J.: Development of myopia in a pair of binovular twins: a case report. - Amer. Optometry 48 (1971) 622 - 623
- 56) HOWE, J., B. HARCOURT: Ankyloblepharon filiforme adnatum affecting identical twins. - Brit. J. Ophthal. 58 (1974) 630 - 632
- 57) HUGONNIER, R., C. LAURENT: Greffes de peau pratiquées chez deux paires de jumeaux et de leur intérêt pour le diagnostic de monozygotisme. - Bull. Soc. Ophtal. fr. (1961) 488 - 489
- 58) JABLON, S., J.V. NEEL, H. GERSHOWITZ, G.F. ATKINSON: The NAS-NRC twin panel: methods of construction of the panel, zygosity, diagnosis, and proposed use. - Amer. J. Hum. Genet. 19 (1967) 133 - 161
- 59) JAENSCH, P.A.: Einwärtsschielen bei eineiigen Zwillingen. - Klin. Mbl. Augenheilk. 113 (1948) 76
- 60) JOLY, J.P., J. LAVAT: Rétinographie et jumeaux monozygotes. - Bull. et Mém. Soc. franç. Ophtalm. 67 (1954) 466 - 473
- 61) JONKERS, G.H.: Central serous retinopathy in a monozygotic twin-pair. Acta genet. med. (Roma) 9 (1960) 438 - 441
- 62) KANTER, Y.C., J.E. HARRIS: Retinoblastoma occurring in one of a pair of identical twins. - Arch. Ophthal.(Chicago) 72 (1964) 783 - 787

- 63) KARLSSON, J.L.: Concordance rates for myopia in twins. - Clin. Genet. 6 (1974) 142 - 146
- 64) KHERUMIAN, R., J. MOULLEC: Dyschromatopsie et g mellit  monozygote. Acta genet. et statist. med. (Basel) 7 (1957) 264 - 265
- 65) KIMURA, T.: Developmental change of the optical components in twins. Acta Soc. ophthal. jap. 69 (1965) 963 - 969 (japanisch mit engl. Zusammenfassung)
- 66) KIMURA, W., A. KOYAMA: A study on myopia found in one of monochorionic twins and the prophylaxis of myopia (Japanese). - Folia Ophthal. Jap. 25 (1974) 725 - 729
- 67) KLEBERGER, E., H.-J. GRAFE: Eigkeitsdiagnose durch Irisvergleich. Albrecht v. Graefes Arch. Ophthal. 167 (1964) 239 - 245
- 68) KLEIN, D., A. FRANCESCHETTI: Missbildungen und Krankheiten des Auges. S. 1 - 247. In: P.E. Becker: Humangenetik Band IV. Augen, Ohren, Nase, Hals, Haut und Anhangsgebilde. - G. Thieme, Stuttgart, 1964
- 69) KOCH, G.: III. Augenleiden. S. 12 - 18. In: Humangenetische-klinische Befunde bei Zwillingen. Ergebnisse aus der Nachuntersuchung der Zwillingsserie des ehemaligen Kaiser-Wilhelm-Instituts f r Anthropologie, menschliche Erblehre und Eugenik (Eugen Fischer Institut) in Berlin-Dahlem nach 20 - 25 Jahren. Druckerei J. Hohl, Erlangen, 1972
- 70) LANDGRAFE, R.: Zwei F lle von famili rer, progressiver Hornhauttr bung bei einem Zwillingbr derpaar mit anschlie enden Literatur berblick. - Diss. M nster/Westf., 1952
- 71) LAVERGNE, G.: Le questionnaire g n tique. Probl me d'eug nisme pos  par une famille atteinte du syndrome de Waardenburg-Klein. - J. G n t. hum. 10 (1961) 80 - 85

- 72) LEHRFELD, L.: Homologous twins foretold by eye grounds. - Eye, ear, nose a. throat 27 (1948) 319 - 320
- 73) LEYDECKER, W.: Myopia, Uveitis, Debility and Hydrocephalus in uniovular twins. -(Sabin-Feldmann-Syndrome). - Klin. Mbl. Augenhk. 124 (1954) 306 - 309
- 74) LIESENHOFF, H.: Verlaufskontrolle über 25 Jahre an einem eineiigen Zwillingsbruderpaar mit recessiv geschlechtsgebundener Form der idiopathischen Netzhautspaltung. - Ber. dtsh. ophthal. Ges. 1966, 381 - 382
- 75) MAKLEY, T.A. jr: Heterochromic cyclitis in identical twins. - Amer. J. Ophthalm. Ser. 3 (1956) 768 - 772
- 76) MACKLIN, M.T.: A study of retinoblastoma in Ohio. - Amer. J. hum. Genet. 12 (1960) 1 - 43
- 77) MEYER, E.T.: Familial ectopia lentis and its complications. - Brit. J. Ophthalm. 38 (1954) 163 - 172
- 78) MOLNAR, K., A. NADRAI: Diskordantes Erscheinen von Einwärtsschielen an eineiigen Zwillingen. Szemészet 105 (1968) 76 - 78 (ungarisch)
- 79) NEAME, H.: Familial macular degeneration in twins. - Trans. ophthal. Soc. U.K. 64 (1945) 213
- 80) NOYORI, S.: Study on iris-pattern of single ovum twins. - J. Clin. Ophthalm. (Tokyo) 9 (1955) 155 - 167 (japanisch mit engl. Zusammenfassung)
- 81) ORTH, H.: Extreme Diskordanz der Refraktionswerte eineiiger Zwillinge. Klin. Mbl. Augenheilk. 124 (1954) 304-306
- 82) PHILIPP, J., C.H. VOGELIUS, V. ANDERSEN, E. DREYER, H. FREIESLEBEN, M. GÖRTLER, M. HAUGE, F. KISSMEYER-NIELSEN, L. STAUB NIELSEN, M. PERS, E.B. ROBSON, A. SVEJGAARD, B. SØRENSEN: Colour vision deficiency in one of two presumably monozygotic twins with secondary amenorrhoea Ann. Hum. Genet. London 33 (1969) 185 - 195

- 83) PLATT, R., R. LAWTON: The retinae of monovular and binovular twins
Ann. Human Genet. 21 (1956) 132 - 134
- 84) PLOGSMA, W.: Congenitale nystagmus bij eeneiige twelling. - Nederl.
Tijdschr. v. Geneesk. 92 (1948) 1196
- 85) POTOCEK, O.: Retinopathie frühgeborener Kinder bei eineiigen Zwillingen.
- Acta univ. palackianae olomucensis
10 (1956) 155 - 164 (tschechisch mit engl.
und dtsch. Zusammenfassung)
- 86) POWELL, J.R.: Concordance of arthritis and iritis in identical twins
with ulcerative colitis. - J. Nat. Med.
Association 66 (1974) 305 - 307
- 87) REED, T.E., H.F. FALLS: A pedigree of aniridia with a discussion of
germinal mosaicism in man. - Amer. J.
Hum. Genet. 7 (1955) 28 - 38
- 88) RIEGER, H.: Toxoplasmosis congenita und Zwillingsschwangerschaft.
Klin. Mbl. Augenheilk. 134 (1959) 862-871
- 89) ROBLES, J.: Congenital ocular motor apraxia in identical twins. - Arch.
Ophthal. (Chicago) 75 (1966) 746 - 749
- 90) SCHILLINGER, R.J.: Retrolental fibroplasia affecting only one identical
twin: its probable cause (High oxygen
administration). - M. Arts et Sc. 8 (1954)
78 - 79
- 91) SCHLOSSMANN, A.B., S. PRIESTLEY: Role of heredity in etiology and
treatment of strabismus. - Arch. Ophthalm.
(Chicago) 47 (1952) 1 - 20
- 92) SCHWARTZ, J.T.: Twin studies in ophthalmology. Hereditary and environ-
mental determination of eye disease.
J. Ophthal. Ser. 66 (1968) 323 - 327
- 93) SCHWARTZ, J.T.: A twin register for eye studies and need for collaboration.
Acta Genet. Med. (Roma) 19 (1969) 344-348

- 94) SCHWARTZ, J.T., F.H. REULING, M. FEINLER, R.J. GARRISON, D.J. COLLIE:
Twin heritability study of the effect
of corticosteroids on intraocular pressure.
J. Med. Genet. 9 (1972) 137 - 143
- 95) SCHWARTZ, J.T.: Twin study on ocular pressure after topical dexametha-
sone. 1 Frequency distribution of pressure
response. - Am. J. Ophthal. 76 (1973)
126 - 136
- 96) SHAW, M.W., H.F. FALLS, J.V. NEEL: Congenital aniridia. - Amer. J.
Hum. Genet. 12 (1960) 389 - 415
- 97) SORSBY, A.: Genetics in ophthalmology. - Butterworth and Co. London,
1951
- 98) SORSBY, A., G.R. FRASER: Statistical note on the components of ocular
refraction in twins. - J. med. Genet. 1
(1964) 47 - 49
- 99) TAKAHASHI, M.: The case of cocomitant esotropia observed in twin couple.
J. clin. Ophthal. 16 (1962) 65 - 67
- 100) TARKKANEN, A., A. KLEMETTI: Topical corticosteroids in a family with
monozygotic glaucoma-suspect twins. -
Amer. J. Ophthal. Ser. 3 (1968) 658 - 661
- 101) TETERINA, T.P.: Visual functions in twins (russian). - Vestn. Oftal.
No. 2 (1974) 52 - 54
- 102) THALER, A., P. HEILIG, H. SLEZAK: Elektroretinogramm und Elektrookulo-
gramm bei juveniler Retinoschisis. - Klin.
Mbl. Augenheilk. 163 (1973) 699 - 703
- 103) TOWER, P.: The fundus oculi in monozygotic twins. Report of six pairs
of identical twins. - Arch. of Ophthalm. 54
(1955) 225 - 239
- 104) TURPIN, R., J. TISSERAND, J. SERANE: Opacités cornéennes héréditaires
et congénitales réparties sur 3 générations
et atteignant deux jumelles monozygotés.
Arch. Ophthal. (Paris) 3 (1939) 109 - 111

- 105) VERSCHUER, O. von: 6. Augenleiden. S. 286 - 306. In: Genetik des Menschen. Lehrbuch der Humangenetik. Urban und Schwarzenberg, München, Berlin, 1959
- 106) VERSCHUER, O. von: 4 b) Augenleiden. S. 166. Wirksame Faktoren im Leben des Menschen. Beobachtungen an ein- und zweieiigen Zwillingen durch 25 Jahre. F. Steiner GmbH, Wiesbaden, 1954
- 107) VIEFHUES, T.K.: Einseitige Makulaaplasie, Myopie und markhaltige Nervenfasern bei einem eineiigen Zwilling. - Klin. Mbl. Augenheilk. 132 (1958) 104 - 106
- 108) VOGEL, F., G. BALTHASER: Über ein männliches eineiiges Zwillingspaar mit angeborenem Nystagmus und Myopie. Klin. Mbl. Augenheilk. 128 (1956) 456 - 459
- 109) VRBA, M.: Heredity of some eye phenomena in twins. - Acta fac. med. univ. bruno 25 (1965) 269 - 273
(tschechisch mit engl. Zusammenfassung)
- 110) WAARDENBURG, P.J.: Das menschliche Auge und seine Erbanlagen. - Martinus Nijhoff, The Hague, 1932
- 111) WAARDENBURG, P.J.: Twin research in ophthalmology. S. 154 - 199. In: O.F.P. Fischer, A.J. Schaeffer, A. Sorsby: Documenta ophthalmologica. Advances in ophthalmology. - W. Junk, S-Gravenhage, 1950
- 112) WAARDENBURG, P.J.: Oorzaken van retrolentale fibroplasie (causes of retrolental fibroplasia). - Ned. Tijdschr. Geneesk. 97 (1953) 814 - 816
- 113) WAARDENBURG, P.J.: New observations on twins (carriers of Leber's optic atrophy) and on two rare hereditary anomalies. - I. Sympos. Internat. Genet. Med. Roma, 6.-7. IX. 1953. - Analecta genetica (Roma) (1954) 128 - 131
- 114) WAARDENBURG, P.J.: On two female identical twinpairs concordant for senile macular degeneration. - (Bruxelles, 8.-12.IX.1958) 18. Concil. ophthal. 1958 belg. Acta 1 (1959) 446 - 447

- 115) WAARDENBURG, P.J., A. FRANCESCHETTI, D. KLEIN: Genetics and ophthalmology, Royal van Gorcum, Assen, 1961
- 116) WAARDENBURG, P.J.: Genetics and ophthalmology. Vol. II. Neuro-ophthalmological part. - Royal van Gorcum, Assen, 1963
- 117) WALKER, N.F.: Discordant monozygotic twins with retinoblastoma and cleft palate. - Amer. J. Human. Genet. 2 (1950) 375 - 384
- 118) WEEKERS, R., P. DAENEN, J. HACOURT: Contribution à l'étiologie du strabisme concomitant par l'étude de jumeaux univitellins. - Bull. Soc. belge Ophtalm. 108 (1955) 547 - 553
- 119) WEEKERS, R., P. MOUREAU, J. HACOURT, A. ANDRÉ: Contribution à l'étiologie du syndrome de rétraction oculaire. (syndrome de Stilling-Türk-Duane). - Acta ophthalm. (Kopenh.) 34 (1956) 343 - 346
- 120) WEEKERS, R., P. MOUREAU, J. HACOURT, A. ANDRÉ: Contribution à l'étiologie du strabisme concomitant et de l'amblyopie par l'étude de jumeaux uni-et bivitellins. Ophthalmologica (Basel) 132 (1956) 209 - 229
- 121) WEEKERS, R., P. MOUREAU, J. HACOURT, A. ANDRÉ: Contribution à la genèse des amétropies par l'étude des jumeaux uni-et bivitellins. - Acta genet. med. 7 (1957) 284 - 287
- 122) WEEKERS, R., P. MOUREAU, J. HACOURT, A. ANDRÉ: Contribution à la genèse des amétropies par l'étude des jumeaux uni et bivitellins. - Arch. d'Ophthalm. N.S., 17 (1957) 38 - 43
- 123) WEEKERS, R., M. WATILLON, D.G THOMAS: Myopia in premature infants, a factor of dissimilarity in the refraction of monozygotic twins. - Arch. Ophthalm. 21 (1961) 217 - 226
- 124) WINNING, C.H. O.M. von: Retrolental fibroplasia and other forms of pseudoglioma. - Thesis, Leiden, 1952

- 125) WORLD HEALTH Organization; 1966: The use of twins in epidemiological studies. - Acta Genet. med. (Roma) 15 (1966) 109 - 128
- 126) ZANEN, J., A. MEUNIER: Nouvelle observation de disparité de la perception chromatique chez des jumelles univitellines. - Bull. Soc. belge Ophthal. (1958) 444 - 450
- 127) ZINTZ, R., H. RITTER: Schichtstar bei eineiigen Zwillingen. Demonstration und Diskussion einer Cataracta zonularis bei einem 6jähr. Mädchen, dessen eineiige Zwillingsschwester einen normalen Linsenbefund aufweist. - Dtsch. Ophthal. Ges. (1964) 538 - 539
- 128) ZIV, B.: The electroretinogram (ERG) in human twins. A comparative statistical evaluation of the "b-wave" of identical and fraternal twins. A.M.A. Arch. Ophthal. 63 (1960) 243 - 245

Nachtrag:

- OTSUKA, J.: The result of eye and refraction examination of 300 sets of twins. (in Japanese). - Acta Soc. Ophthal. Jap. 54 (1950) 46 - 54
- OTSUKA, J.: Genesis of myopia. - Bull. Tokyo med. dent. Univ. 3 (1956) 1 - 24 297 - 318 (Ref.: Zbl. ges. Ophthal. 71(1957) 22
- PHILIP, N., J.N. WALTON: Colour blindness and the Duchenne-type muscular dystrophy. Vote on the estimation of linkage by C.A.B. Smith. - Ann. hum. Genet. 21 (1956) 155 - 158
- WAARDENBURG, P.J.: Squint and heredity. - Docum. ophthal. (Den Haag) 7-8 (1954) 422 - 494
- WAARDENBURG, P.J.: Konkordanter Albinoidismus bei eineiigen Zwillingmädchen. Acta genet. (Roma) 15(1966) 172 - 177
- WALTON, J.N.: On the inheritance of muscular dystrophy. - Ann. hum. Genet. 20 (1955) 1 - 38

L e b e n s l a u f

Am 16. März 1947 wurde ich in Wemding, Krs. Donauwörth, als Sohn des Johann Meyer und seiner Ehefrau Hildegard, geb. Hauser, geboren.

Nach fünfjährigem Besuch der Knabenvolksschule Wemding, trat ich 1958 in die Oberrealschule mit Gymnasium Nördlingen über. Nach sechsjährigem Besuch dieser Anstalt, wechselte ich an das hum. Gymnasium in Bamberg. Dort beendete ich meine Gymnasialzeit 1968 mit dem Abitur.

Im WS 68/69 begann ich mit dem Studium der Theologie an der Phil.-theol. Hochschule Eichstätt und setzte es an der Universität Würzburg fort.

Im WS 69/70 wechselte ich zum Studium der Humanmedizin an die Universität Erlangen-Nürnberg. 1971 legte ich das Vorphysikum, 1972 das Physikum in Erlangen ab. Ein klinisches Semester verbrachte ich an der Universität Ulm. Am 21. Januar 1976 bestand ich in Erlangen die ärztliche Prüfung.

Herrn Prof. Dr. med. Gerhard Koch, Direktor des Instituts für
Humangenetik und Anthropologie der Universität Erlangen-Nürnberg,
danke ich für die Überlassung des Themas und für die Beratung bei
der Abfassung der Arbeit.

Copy - Center 2000

852 ERLANGEN · Obere Karlstr. 30
Tel. 09131-26197